

# FRIEDREICH ATAKSİSİNDE EMG VE UYARILMIŞ YANITLAR\*

Abdullah Özkardeş\*\*, Turgay Gül\*\*\*, Fatih Özdağ\*\*\*\*, Hikmet Dolu\*\*\*\*, Okay Vural\*\*\*\*\*, Muzaffer Yardım\*\*\*\*\*

*Bu çalışmada, Friedreich Ataksili 14 erkek olguda, EMG ve Somatosensoryel, Vizüel ve İşitsel beyinsapı uyarılmış yanıtları araştırılmıştır. İğne EMG'si, motor ve duyu sinir iletimleri incelenmiş ve en çok duyu sinir iletimlerinde patoloji bulunmuştur. Duyusal sinirlerde en belirgin patoloji, duyu potansiyeli amplitüdünün küçüklüğüdür. Somatosensoryel yanıtların incelenmesiyle, periferik etkilenmeye ek olarak, santral iletim zamanında belirgin uzama olduğu ortaya konulmuştur. İşitsel beyinsapı yanıtlarında, hem periferik ve hem de santral iletim gecikmesini düşündüren bulgular görülmüştür. Vizüel yanıtlar normal sınırlarda bulunmuştur. Dört olguda serebral MR ve CT incelenmiş, sadece bir olguda hafif serebellar atrofi tesbit edilmiştir. Friedreich Ataksili olgularda, nörofizyolojik incelemelerle, oldukça sık oranda periferik ve santral sinir sistemi etkilenmesi bulunmuştur.*

**Anahtar kelimeler:** Friedreich Ataksisi, Uyarılmış Yanıtlar, EMG.

## EMG And Evoked Responses In Friedreich's Ataxia

*EMG and Somatosensory, Visual and Auditory Brainstem Evoked Responses were investigated in 14 male patients with Friedreich's Ataxia. Needle EMG, motor and sensory conduction was investigated and the most pathology was found in sensory nerve conduction. The most prominent pathology was reduction in amplitude of sensory potentials. In addition to peripheral involvement, investigation of somatosensory pathway revealed markedly delayed central conduction time. Auditory Brainstem Evoked Responses showed signs of suggested slowed conduction in peripheral and central pathways. Visual Evoked Responses were found normal. Cerebral CT and MRI were investigated in 4 patients and found mild cerebellar atrophy in only one patient. In the cases of Friedreich's Ataxia, abnormalities of peripheral and central nerves system was found frequently by neurophysiological investigations.*

**Key words:** Friedreich's Ataxia, Evoked Potentials, EMG.

Friedreich Ataksisi (FA), herediter spinoserebellar dejenerasyonlar grubu içinde yer alan, kortikospinal ve spinoserebellar yollar ve arka kordonun dejenerasyonu sonucu ortaya çıkan bir hastalıktır. Bu hastalıkta, medulla spinalisin yanısıra, beyinsapı, serebellum ve korteks de tutulabilmektedir (5). Özellikle medulla spinalisde olmak üzere, serebellum ve beyinsapında atrofi gösterilmiştir (18). Spinoserebellar dejenerasyonlarda, periferik nöropatinin yanısıra, santral somatik, vizüel ve odituar yol-

larında etkilendiği bildirilmiştir (2,6,11). Somatosensoryel, vizüel ve odituar uyarılmış yanıtların incelenmesi ile santral sinir sisteminin; EMG ile periferik sinir sistemi'nin tutuluş derecesi, yaygınlığı ve fonksiyonel durumu hakkında bilgi edinilebilir.

Bu çalışma ile, retrospektif olarak incelenen Friedreich Ataksili olgularda, santral ve periferik yollardaki etkilenme oranını araştırmak ve bu etkilenmenin, hastalığın süresi ve klinik seyri ile ilişkisini ortaya koymak amaçlanmıştır.

## GEREÇ VE YÖNTEM

Bu çalışma, yaşları 8 - 33 arasında değişen (ortalama 21.7 yıl), 14 FA'li erkek hasta üzerinde yapılmıştır. Hastalık süreleri 1-15 yıl arasındadır (ortalama 6.5 yıl). Hastalar hastalığın süresine göre, değişen derecelerde etkilenme

\* 30. Ulusal Nöroloji kongresinde poster olarak sunulmuştur. (9-14.Ekim.1994/Adana)

\*\* Kütahya Hava Hastanesi Nöroloji Uzmanı

\*\*\* GATA Nöroloji ABD Yrd. Doç. Dr.

\*\*\*\* GATA Nöroloji ABD Uzmanlık Öğrencisi

\*\*\*\*\* GATA Nöroloji ABD Prof. Dr., Ankara

göstermekte idiler. Hastaların hepsine ayrıntılı sistemik o-tolojik, oftalmolojik ve nörolojik muayenelerin yanısıra rutin kan ve idrar incelemeleri, akciğer grafisi, EKG ve 4 hastada serebral BBT ve/veya MR yapılmıştır. Hastaların hepsinde EMG, 10'unda SEP, 7'sinde BAEP ve VEP incelenmiştir.

Klinik muayenede, olguların hepsinde serebellar bulgular, 13'ünde DTR'lerin azalması veya yokluğu, 8'inde ekstansör plantar yanıt bulundu. Ayrıca, 6 olguda vibrasyon ve pozisyon hislerinin azalması veya yokluğu, 1 olguda pes kavus ve 1 olguda skolyoz mevcuttu. Tüm olgularda oftalmolojik ve otolojik muayene normal bulundu. 8 olgu ailesel özellik tanımlandılar.

1 olguda BBT, 1 olguda MR ve 2 olguda MR ve BBT incelenmiştir. BBT çalışılan 3 olguda normal bulunmuştur. Serebral MR, çalışılan 3 olgunun 2'sinde normal bulunmuş, birinde ise hafif serebellar atrofi bulunmuştur. Olguların klinik ve radyolojik bulguları Tablo 1'de gösterilmiştir.

EMG ve Sinir iletimi incelemeleri: Olguların hepsinde, DISA 1500 EMG cihazı ile, APB ve EDB kaslarında, maksimal kası, MÜP süre ve şekli ve spontan aktivite incelendi. APB kası, bilek ve dirsekten; EDB kası, ayak bileği ve fibula başından yüzeysel elektrotlarla uyarılarak, mediyen ve peroneal sinirlerde, distal latans, motor sinir iletim hızı, uyarılmış kas yanıtı ve F yanıtı çalışıldı. Sinire yakın iğne elektrotlar ile, sural sinir, lateral malleolden u-

yarılıp, 15 cm proksimalden kayıt yapılarak, sural sinirde duyu potansiyeli incelendi (1).

Somatosensoriyel Uyarılmış Yanıtlar: Uyarılmış yanıtlar, DISA 1500 ve Nicolett Compact Four cihazları ile yapılmıştır. SEP, 10 olguda çalışılmıştır. SEP çalışılırken, mediyen sinir, bilekten yüzeysel elektrotlar ile uyarılmış ve Erb, servikal 7. vertebra'nın spinöz proçesi ve kontralateral el alanından (C3' veya 4') kayıtlama yapılmıştır. Referans olarak, mid frontal alan (Fz) seçilmiştir. Böylece brakial pleksus, spinal ve kortikal yanıtlar elde edilmişlerdir. Kortikal yanıt latansından (N20), spinal yanıtındaki N13 potansiyelinin latansı çıkarılarak, Santral İletim Zamanı (Central Conduction Time: CCT) bulunmuştur. Alt ekstremitelerde ise, posterior tibiyal sinir, mediyal malleolun hemen arkasından uyarılarak, torakal 12. vertebra'nın spinöz proçesinden ve kortikal ayak alanından (Cz') kayıtlama yapılmış, referans olarak sırasıyla krista iliaca ve mid frontal alan seçilmiş ve spinal ve kortikal yanıtlar elde edilmişlerdir.

Vizüel Uyarılmış Yanıtlar: VEP, 7 hastada incelenmiştir. VEP, Checker Board Pattern uyarım ile her iki gözün ayrı ayrı uyarımı ile elde edilmiş ve Kayıt inionun 5 cm yukarısına konulan aktif elektrot ve mid frontal alana (Fz) konulan referans elektrot ile yapılmıştır. P100 dalgası değerlendirmeye alınmıştır.

Odituar Beyinsapı Uyarılmış Yanıtları: BAEP 7 olguda incelenmiştir. BAEP, işitme eşliğinin 60 dB üzerindeki al-

**Tablo 1:** Olguların klinik özellikleri

<i>sıra</i>	<i>yaş</i>	<i>hst. süresi</i>	<i>aile öyküsü</i>	<i>dismetri</i>	<i>DTR*</i>	<i>pat. refleks</i>	<i>duyu kusuru</i>	<i>skolyoz/ pes kavus</i>	<i>CT/MRI (serebral)</i>
1	20	7	-	+	HA	+	+	+	CT:N
2	33	7	-	+	HA	-	-	-	CT/MR:N
3	21	10	-	+	HA	+	+	-	
4	20	1	-	+	N	+	+	-	
5	8	1	+	+	HA	-	-	-	
6	21	10	+	+	HA	+	+	-	
7	20	3	+	+	HA	+	-	-	
8	21	10	-	+	HA	-	-	-	
9	18	4	+	+	HA	-	+	-	MR:N
10	21	15	+	+	HA	+	-	-	
11	21	6	+	+	HA	-	-	-	
12	24	12	-	+	HA	-	-	-	
13	32	2	+	+	HA	+	-	-	CT:N,MR:hft serebellar atrofi
14	24	3	+	+	HA	+	+	-	

\* HA: Hipoaktif, N: Normal  
Yaş ve hst. süresi yıl olarak verilmiştir.

ternan klik ile her iki kulağın ayrı ayrı uyarılması ile elde edilmiş ve kayıtlama verteks (Cz) ve ipsilateral mastoid (A1 ve 2) üzerine konulan elektrotlar ile yapılmıştır. BA-EP'de ilk 5 dalga değerlendirmeye alınmıştır.

Uyarılmış Yanıtların her 3 şekli için de, yüzeysel kayıt elektrotları ve EEG hamuru kullanılmıştır. Potansiyellerin tekrarlanabilir olduğunu göstermek için, tüm çalışmalar 2 kez yapılmıştır. EMG ve Uyarılmış yanıt sonuçları, kliniğimizin normal değerleri ile kıyaslanmıştır.

### BULGULAR

Kas incelemesi, 10 olguda normal bulunmuş, kalan 4 olgunun 3'ünde denervasyon potansiyelleri ve 1'inde de geniş süreli MÜP'leri bulunmuştur. Motor sinir iletiminde, 3 olguda hafif yavaşlama ve bu olguların 2 sinde kas yanıtı küçük olarak bulunmuş; diğer 9 olgu normal olarak değerlendirilmiştir. Sural sinirde duyu potansiyeli 3 olguda elde edilememiş, 6 olguda iletim hızının hafif yavaşlamasının yanısıra, düşük amplitüdü duyu potansiyeli elde edilmiş ve kalan 5 olgu normal olarak değerlendirilmiştir. EMG bulguları ile hastalık süresi arasında ilişki kurulamamıştır. EMG, hastalık süresi 7 yıl olan olguda normal bulunabildiği gibi; 1 yıl olan olguda da anormal bulunabilmiştir. EMG bulguları Tablo 2'de gösterilmiştir.

Mediyan SEP, çalışılan 10 olgunun 2'sinde normal olarak bulunmuş, 1 olguda hem periferik hem de kortikal yanıt elde edilememiştir. 6 olguda brakial pleksus yanıtının latansı hafif uzun olarak bulunmuştur. Kalan olgular da ise, kortikal yanıt 7 olguda uzun latanslı ve dispers bulunmuştur. CCT, 6 olguda uzun olarak değerlendirilmiştir. Tibiyal SEP, 2 olguda normal olarak değerlendirilmiştir. 2 olguda hem periferik ve hem de kortikal yanıt elde edilememiştir. Kalan 6 olguda ise, periferik yanıt 2 olguda uzun latanslı, kortikal yanıt 2 olguda uzun latanslı olarak bulunmuş ve 4 olguda kortikal yanıt elde edilememiştir. SEP bulguları ile, hastalık süresi arasında bir paralellik bulunmamıştır. 12 yıllık hastalık süresi olan 12 nolu olguda SEP normal bulunabildiği gibi, 3 ve 4 yıllık hastalık süresi olan olgularda anormal bulunabilmiştir.

EMG incelemesi tamamen normal bulunan ve SEP çalışılmış olan 2 olgudan birinde SEP normal, diğerinde ise anormal bulunmuştur. Anormal bulunan SEP'de, periferik yanıt normal, kortikal yanıt ve CCT ise uzun olarak değerlendirilmiştir. EMG incelemesi anormal bulunan ve SEP çalışılmış olan 8 olgunun sadece 1'inde SEP normal, 7'sinde ise anormal bulunmuştur. Bu 7 olgunun 6'sında periferik yanıt latanslarında hafif uzama bu-

**Tablo 2:** EMG bulguları

sıra	motor NCV		duyusal NCV		kas
	NCV	amplitüd	NCV	amplitüd	
1	hf. yavaş	N	hf. yavaş	N	uzun MÜP
2	N	N	N	N	N
3	N	N	N	küçük	N
4	N	N	hf. yavaş	küçük	N
5	N	N	N	N	N
6	N	N	hf. yavaş	küçük	N
7	N	N	yavaş	küçük	N
8	N	N	hf. yavaş	küçük	N
9	hf. yavaş	N	YOK	YOK	N
10	N	kuçuk	YOK	YOK	denervasyon
11	N	N	YOK	YOK	N
12	N	kuçuk	N	N	denervasyon
13	hf. yavaş	kuçuk	N	N	denervasyon
14	N	N	N	N	N

NCV: Nerve Conduction Velocity

**Tablo 3:** Uyarılmış yanıtlar

<i>sıra</i>	<i>median SEP</i>	<i>tibial SEP</i>	<i>VEP</i>	<i>BAEP</i>
1	anormal	anormal	N	anormal
2	anormal	anormal	N	N
3	anormal	anormal	-	-
4	-	-	-	-
5	-	-	-	-
6	-	-	-	-
7	anormal	anormal	-	-
8	-	-	-	-
9	anormal	anormal	N	N
10	anormal	anormal	N	anormal
11	anormal	anormal	N	anormal
12	N	N	N	N
13	anormal	anormal	-	-
14	N	N	N	N

lunmakla birlikte, kortikal yanıt latansları ve CCT ileri de-  
recede uzun olarak değerlendirilmiştir.

VEP, incelenen 7 olguda normal olarak de-  
ğerlendirilmiştir. Sadece 12'nci olguda bilateral P100 la-  
tansları, normalin üst sınırında bulunmuştur. Hastalık sü-  
resi ve şiddeti ile VEP arasında bir paralellik bu-  
lunmamıştır.

BAEP incelenen 7 olgunun 4'ünde normal olarak de-  
ğerlendirilmiş, diğer 3 olgudan birinde bilateral olarak  
tüm dalgalar elde edilememiş, diğerinde soldan tüm dal-  
galar elde edilemezken, sağdan sadece 1. dalga elde edi-  
lebilmiş ve son olguda ise sağ normal bulunurken, solda  
5. dalganın latansı uzun bulunmuştur. Hastalık süresi u-  
zun ve bulguları daha ağır olan olgularda, BAEP pa-  
tolojilerinin daha belirgin olduğu gözlenmiştir. Uyarılmış  
Yanıtlara ait veriler Tablo 3'de gösterilmiştir.

### TARTIŞMA

Bu çalışmada, Friedreich Ataksili olgularda, elekt-  
rofizyolojik olarak yüksek oranda periferik ve santral sinir  
sistemi anomalisi olduğu gösterilmiştir. EMG ve Uyarılmış  
Yanıtlar birlikte düşünüldüğünde, nörofizyolojik in-  
celemeler, 14 olgunun sadece 2'sinde normal olarak bu-  
lunmuştur. Bu iki olguda da hastalık süreleri, tüm gruba  
göre oldukça kısadır (1 ve 3 yıl).

EMG bulgularında en fazla patoloji duyuşal sinirlerde  
bulunmuştur. 14 olgunun sadece 5'i normal olarak de-

ğerlendirilmiş, 9 olguda ise anormallik saptanmıştır (%  
64.2). Bu olgulardan 3'ünde duyuş potansiyeli elde edi-  
lememiş, kalan 6 olgunun 5'inde duyuş potansiyeli küçük  
olarak değerlendirilmiştir. Duyuş iletim hızı, bu 6 olgunun  
1'inde yavaş, 4'ünde hafif yavaş olarak bulunmuştur. Mo-  
tor sinir iletimi 14 olgunun 5'inde anormal olarak de-  
ğerlendirilmiştir (% 35.7). Kas incelemesinde ise 4 olguda  
patoloji saptanmıştır (% 28.5). EMG bulguları tüm olarak  
düşünüldüğünde, incelemesi normal olan olgu sayısı sa-  
dece 3'dir ve patoloji oranı % 78.5'dir.

Bu bulgular, literatür verileri ile uyumludur. Ülkü ve  
ark., inceledikleri 20 olgunun 10'ünde duyuşal iletimi in-  
celemişler ve 7 olguda duyuşal potansiyel kayıt ede-  
memişler, 2 olguda duyuşal iletimde yavaşlama bulmuşlar  
ve sadece bir olguyu normal olarak değerlendirmişlerdir  
(21). Aynı çalışmada 17 olguda motor sinir iletimi ça-  
lışılmış, 6'sı normal, 8'i hafif yavaşlamış ve 3'ü de ya-  
laşmış olarak saptanmıştır. Sarıva ve ark., FA'li olgularda  
seyrek olarak duyuşal iletim hızında yavaşlama bu-  
lunmasının yanısıra, duyuşal potansiyel amplitüdünde  
belirgin ufalma bildirmişlerdir (20). Oh ve ark. hastalık  
süreleri 3 - 37 yıl arasında değişen, FA'li 5 olguyu in-  
celemişler ve olguların hepsinde mediyan ve ulnar si-  
nirlerde, antidromik olarak yüzeyel elektrotlarla, duyuş  
potansiyeli kayıt edememişlerdir (16). Tüm olgularda du-  
yuş potansiyeli kayıt edememiş olmaları, küçük po-  
tansiyellerin elde edilemediği yüzeyel elektrotlar ile ça-  
lışılmış olmaktan ileri gelebilir. Bu çalışmada, motor ile-

timleri 2 olguda tamamen normal bulunmuş, diğer olgularda ise motor iletim hızlarında hafif yavaşlama bulmuşlardır (16). Caruso ve ark.'nın çalışmalarında ise, hastalık süreleri 1 - 24 yıl arasında değişen, 48 FA'li olguda, sinire yakın elektrotlar ile mediyana, tibiyal ve sural sinirlerde duyu iletim incelenmiş ve iletim hızı normal veya hafif yavaşlamış olarak bulunurken, duyu potansiyeli mediyana sinirde %7.9, tibiyal sinirde %33 ve sural sinirde %33 oranında elde edilememiş; potansiyel elde edilebilen olgularda ise, amplitüd belirgin olarak küçük bulunmuştur (3). Motor iletim hızı, normal gruptan elde edilen sonuçlar ile kıyaslandığında, mediyana sinirde % 21, tibiyal sinirde ise % 27 oranında ortalama yavaşlama bulunmuş; uyarılmış kas yanıtı ise normal sınırlarda değerlendirilmiştir (3). Aynı çalışmada, spontan aktivite, muayene edilen 25 olgudan sadece 2'sinde gözlenmiştir. Klockgether ve ark., 11 FA'li olguda tibiyal sinirde motor iletim hızı çalışmışlar ve tüm olgularda iletim hızını normalin alt sınırında veya hafif azalmış olarak tesbit etmişlerdir (12). Aynı çalışmada, antidromik metodla ve yüzeysel elektrotlar kullanılarak, sural sinirde duyu potansiyeli 5 olguda elde edilememiş ve 6 olguda ise küçük olarak bulunmuştur. Bilindiği gibi duyu potansiyeli amplitüdündeki düşüklük, duyu liflerinin sayısındaki azalmayı, bir başka deyişle duyu aksondaki dejenerasyonu yansıtmaktadır. FA'de seçici olarak geniş myelinli aksondaki kayıp olmaktadır. Duyusal aksiyon potansiyeli amplitüdü ile duyu sinirinin lif çapı histogramı arasında bir ilişki vardır ve kalın myelinli lifler kayboldukça, duyu potansiyeli amplitüdü düşmektedir. Hastalığın erken dönemlerinde bile sural sinir biopsisinden elde edilen lif çapları dağılımını gösteren diyagramlarda kalın myelinli liflerin azaldığı ve incelerin arttığı saptanmıştır (9,13).

Uyarılmış yanıtlarda en fazla patoloji, somatosensoryel yanıtlardadır (% 80). İncelenen 10 olgunun 8'inde, periferik yanıtlardan bağımsız olarak, kortikal yanıtlar ileri derecede uzun bulunmuş veya elde edilememiştir. Bu bulgular, diğer araştırmacıların bulguları ile uyumludur (11,3,14,19,20). Sarica ve ark., inceledikleri tüm olgularda kortikal yanıt latansını uzun olarak saptamışlardır (20). Jones ve ark., 22 olguda mediyana SEP çalışmışlar, olguların hepsinde kortikal yanıt latanslarında gecikme ve biçiminde dispersiyon bulurlarken; 13 olguda brakial pleksus potansiyeli latansında uzama saptamışlardır (11). Caruso ve ark., 14 olguda mediyana SEP çalışmışlar ve tüm olgularda N20 potansiyelinin latansında uzama ve biçiminde dispersiyon saptamışlardır. Brakial pleksus potansiyeli latansı ise sadece 2 olguda hafif uzun olarak bulunmuştur (3). CCT ise % 70 oranında uzamış olarak bulunmuştur. Klockgether ve ark., 7 olguda mediyana ve tibiyal SEP çalışmışlar ve tibiyal SEP'de sa-

dece 1 olguda normal latanslı kortikal yanıt bulunurken, diğer tüm olgularda kortikal yanıt elde edilememişlerdir (12). Aynı çalışmada, mediyana SEP'de, kortikal yanıtlar 1 olguda normal, 2 olguda uzun latanslı bulunmuş, 4 olguda ise elde edilememiştir. Bu çalışmada periferik yanıtlar incelenmemiştir. Olgularda CCT'nin belirgin olarak uzaması, FA'de santral duyu yollarında önemli derecede bir iletim defekti olduğunu ve bunun periferik tutuluştan bağımsız olduğunu göstermektedir. Görüldüğü gibi periferik duyu yollarının yanısıra, santral duyu yolları da etkilenmektedir. Hatta bu etkilenmenin santralde daha fazla olduğu söylenilebilir. Jones, SEP'deki patolojiden, santral iletim bozukluğunun sorumlu olduğunu ve burada periferik yolların katkısı olmadığını bildirmiştir (11). Patolojik çalışmalarda, arka kök ganglionunda ve medulla spinalisin arka kordonunda, özellikle servikal bölgede dejenerasyon gösterilmiştir (7). Hem santral hem de periferik duyu yollarındaki etkilenmeleri, arka kök ganglion hücrelerindeki dejenerasyon ile açıklamak mümkündür. Arka kök ganglionundaki tutuluşa bağlı olarak, bu ganglionun hem hem periferik, hem de santral aksonlarının distal kısımlarında 'dying back' tarzında, aksonal bir dejenerasyon gelişmekte ve bu dejenerasyon zamanla sayıca artmakta ve santrale doğru ilerlemektedir (10).

Çalışmamızda 7 olguda VEP incelenmiş ve patoloji bulunamamıştır. Sadece bir olguda P100 latansları bilateral olarak üst sınırda bulunmuştur. Olgularımızda, göze ait patolojik bir muayene bulgusu bulunmamıştır. FA'de vizüel yolların da etkilendiği, araştırmacılar tarafından bildirilmektedir (2,15). Carroll ve ark., inceledikleri 22 olgunun 14'ünde P100 potansiyelinin etkilendiğini bulmuşlardır. Onların çalışmasında, bu 22 olgudan sadece 3'ünün nörooftalmolojik olarak normal oldukları saptanmıştır (2). Livingstone ve ark., 21 olgunun 7'sinde normal, 14'ünde anormal yanıt elde etmişlerdir (15). 5 olguda, herhangi bir potansiyel kayıt edilememiş ve bu olguların nörooftalmolojik muayenelerinde, ikisinde optik atrofi, birinde temporal solukluk, ve diğerinde ise görme keskinliğinde azalma tesbit edilmiştir. Gecikmiş P100 latansı bulunan 9 olgunun 3'ünde temporal solukluk, 4'ünde ise görme keskinliğinde azalma bulunmuştur (15). Yapılan nöropatolojik çalışmalarda, optik sinir ve optik traktusda lif kaybı gösterilmiştir (17). FA'de, hastalığın süre ve şiddeti ile VEP patolojisi arasında ilişki bulunamamıştır.

Çalışmamızda, incelenen 7 olgunun 3'ünde BAEP patolojisi bulunmuştur (% 42.8). BAEP patolojileri oldukça çeşitlidir. Patolojik bulduğumuz 5 kulağın 3'ünde hiçbir dalga elde edilememiş, birinde sadece 1. dalga elde edilebilmiş ve diğerinde ise 5. dalganın latansı uzun bulunmuştur. Sarica ve ark., inceledikleri 6 olgunun 3'ünde hiçbir potansiyel kayıt edilememişler, 2 olguda 3. ve 5.

dalgaları kayıt edememişler iken bir olguyu tamamen normal bulmuşlardır (20). Klockgether ve ark., 7 BAEP incelenmesinden 3'ünü patolojik olarak değerlendirmişler, bunların birinde sadece 1. dalga elde edilebilmiş, diğerinde 5. dalga elde edilememiş ve son olguda 5. dalga amplitüdünde küçülme saptanmıştır (12). Hecox ve ark. 5 olgunun ikisinde 1-5 İPL'nin uzadığını tesbit etmişlerdir (8). Trojaborg ve ark. ise en fazla patolojiyi 5. dalgada bulmuşlardır (19). Pablos ve ark. ise inceledikleri 18 olgunun 10'unda BAEP'i anormal olarak bulmuşlar ve BAEP'de iki tür patoloji olduğunu, bunların yanıtların tam yokluğu ve 5. dalganın yokluğu olduğunu bildirmişlerdir (4). Lanzillo ve ark.'da, inceledikleri 15 olgu sonucunda, BAEP bulgularının, beyinsapı hasarına bağlı olduğunu ileri sürmüşlerdir (14). BAEP bulguları ve hastalığın süre ve şiddeti arasında bir ilişki kurulabilmiştir.

Çalışmamızda MR'da, sadece bir olguda hafif serebellar atrofi tesbit edilebilmiştir. Klockgether ve ark. da, FA'deki esas MR bulgusunun üst servikal bölgede atrofi ve serebellumda minör atrofi olduğunu bildirmişlerdir (12). Bu çalışmada hafif serebellar atrofi, hastalık süresi 29 yıl olan sadece 1 olguda bulunmuştur. Wessel ve ark.'nın çalışmasında da, MR'da servikal spinal atrofi bulunmuştur ve CT'de 10 olgunun sadece ileri seviyede olan 1'inde infratentorial atrofi tesbit edilmiştir (22). Wullner ve ark.'nın çalışmasında da, MR'da beyinsapı ve serebellum tutulumu olmaksızın spinal patoloji bildirilmiştir (23).

Sonuç olarak;

1. FA'de santral ve periferik somatik duyu yolları yaygın olarak etkilenmektedir.
2. Santral ve periferik duyu yollarındaki etkilenme, kalın miyelinli duyuusal aksonların selektif kaybına (degenerasyonuna) bağlıdır.
3. BAEP patolojileri hem periferik, hemde beyinsapına ait etkilenmeleri düşündürmektedir.
4. Hastalık süresi ile EMG, SEP ve VEP anormallikleri arasında bir ilişki kurulamamıştır. Bu konuda hasta sayısının yeterli olmadığı da gözönüne alınmalıdır. BAEP'de, hastalık süresi daha uzun olan hastalarda, daha belirgin patolojiler bulunmuştur.
5. MR bulguları, özellikle servikal spinal bölge ile ilgilidir, serebellum ve beyinsapı bulguları, hafif ve seyrektr

#### KAYNAKLAR

1. Buchtal F., Rosenfalck A. Evoked action potentials and conduction velocity in human sensory nerves. *Brain Res* 1966;3:1-122.
2. Carrol W.M., Kriss A., Baraitser M., Barrett G. Ve Halliday A.M.

The incidence and nature of visual pathway involvement in Friedreich's Ataxia. *Brain* 1980;103:413-433.

3. Caruso G., Santoro L., Perretti A., Massini R., Pelosi L., Crisci C., Ragno M., Campanella G. ve Filla A. Electrophysiologic and histologic findings in patients and relatives. *Muscle Nerve* 1987;10:503-515.
4. Depablos C., Berciano J., Calleja J. BAEP's and Blink Refleks in Friedreich Ataxia. *J Neurol* 1991;238:212-216.
5. Gray R., Oliver C. Marie's Hereditary Cerebellar Ataxia. *Minn Med* 1941;24:327.
6. Halliday A.M., Mcdonald W.I. Visual Evoked Potentials. *Clinical Neurophysiology*. Butterworths London-1981.
7. Harding A.E. Cerebellar and Spinocerebellar Disorders. *Neurology and Clinical practice*. 1991-ABD. Sayfa: 1615.
8. Hecox K.E., Cone B., Blaw M.I. BAER in the diagnosis of pediatric Neurologic Disease. *Neurology* 1981;31:832-840.
9. Hughes J.T., Brownell B., Hewer R.L. The peripheral sensory pathway in Friedreich's Ataxia. *Brain* 1968;91:803-818.
10. Jiptimolmard S., Small j., King R.H.M., Geddes J., Misra P., McLaughlin J., Muddle J.R., Cole M., Harding A.E. ve Thomas P.K. The sensory neuropathy of Friedreich's ataxia: An autopsy study of a case with prolonged survival. *Acta Neuropathol* 1993;86:29-35.
11. Jones S.C., Baraitser M., Halliday A.M. Peripheral and central somatosensory Nerve conduction defect in Friedreich Ataxia. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1980; 43:495-503
12. Klockgether T., Petersen D., Grodd W. ve Dichgans J. Early onset cerebellar ataxia with retained tendon reflexes. *Brain* 1991;114:1559-1573.
13. Lambert E.H., Dyck P.J. Compound action potentials of sural nerve in vitro in peripheral neuropathy. Edit. by DYCK PJ and THOMAS PK: *Peripheral Neuropathy* (Third edition) New York, WB Saunders Company, 1993:677.
14. Lanzillo B., Berretti A., Santoro L. EP's in inherited ataxias. *Ital J Neurol Sci* 1994; 15:25-37.
15. Livingstone I.R., Mastaglia F.L., Edis R., ve Howe J.W. Visual involvement in Friedreich's Ataxia and hereditary spastic ataxia. *Arch Neurol* 1981;38:75-79.
16. Oh S.J., Halsey J.H. Abnormality in nerve potentials in Friedreich's Ataxia. *Neurology* 1973;23:52-54.
17. Oppenheimer D.R. Brain lesions in Friedreich's Ataxia. *Can J Neurol Sci* 1979;6:173.
18. Pedersen L., Gyldensred C. CT in Hereditary ataxias. *Acta Neurol Scan* 1978;58: 81-88.
19. Pedersen L., Trojaborg W. Visual, auditory and somatosensory pathway involvement in Hereditary cerebellar ataxia, FA and Familial spastic paraplegia. *Electroenceph clin Neurophysiol* 1981;52:283-297.
20. Sarica Y., Karataş M., Özeren A. Ve ark. Herediter serebellar ataksi ve herediter spastik paraplejilerde elektrofizyolojik bulgular. *Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi* 1994;19:28-33.
21. Ülkü A., Araç N., Özeren A. Friedrich's ataxia: a clinical review of 20 childhood cases. *Acta Neurol Scan* 1988;77:493-497.
22. Wessel K., Schroth G., Diener H.C. Significance of MRI confirmed atrophy of the cranial spinal cord in Friedreich's Ataxia. *Eur Arch Psychiatry Neurol Sci* 1989;238:225-230.
23. Wullner U., Klockgether T., Petersen D., Naegel T. ve Dichgans J. MRI in hereditary and idiopathic ataxia. *Neurology* 1993;43:318-325.