

CZY TWÓJ PACJENT MOŻE MIEĆ ATAKSJĘ FRIEDREICHA (FA)?

„Miałem problemy z równowagą, zwłaszcza podczas biegania lub w słabo oświetlonym otoczeniu. Lekarze, którzy mnie badali, uznali, że za problemem ortopedycznym może kryć się problem neurologiczny, więc poszedłem do neurologa.”

Filip*, 45 lat



Co to jest FA?

FA jest rzadką, dziedziczną postacią postępującej ataksji neurodegeneracyjnej. Wiąże się z upośledzeniem koordynacji mięśni i postępującą w czasie utratą sprawności. W efekcie chorzy muszą poruszać się na wózku inwalidzkim, zwykle po 10–20 latach, a w ciężkich przypadkach, już po 3 latach.¹⁻³

FA jest **najczęstszą postacią ataksji dziedzicznej w sposób recesywny. Należy o tym pamiętać podczas interpretacji objawów i wstępnej diagnostyki różnicowej.**⁴

Typowe objawy neurologiczne FA



Upadki (ataksja chodu)^{2,5}

W wywiadzie potknięcia lub niezdarność, utrata koordynacji ciała.



Zaburzenia równowagi (słaba propriocepcja)^{2,5}

Trudności w chodzeniu po linii prostej, wymagana pomoc w chodzeniu.



Męczliwość (zmęczenie)^{1,6}

Wyczerpanie po rutynowej aktywności fizycznej, osłabienie mięśni miednicy i kończyn dolnych.

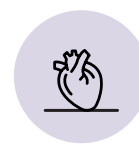


Niewyraźna mowa (dysartria)^{1,2}

Problemy z mówieniem, niewyraźna artykulacja, w zaawansowanych przypadkach zdecydowane pogorszenie wypowiedzi.

Objawy FA pojawiają się zazwyczaj w wieku 8–15 lat, a najczęściej obserwowane to ataksja chodu i niezdarność.^{2,4}

Inne objawy nieneurologiczne, na które należy zwrócić uwagę:



Kardiomiopatia (choroba serca)^{2,7}

Upośledzona czynność serca powodująca zmęczenie, spłycenie oddechu i obrzęki.

Kardiomiopatia rozwinie się u prawie wszystkich pacjentów z FA.



Skolioza^{1,2}

Nieprawidłowe boczne skrzywienie kręgosłupa.

Bardzo częsta, chociaż może być łagodna.



Odwiądź
ThinkFA już teraz
i dowiedz się
więcej na temat
rozpoznawania
znak FA.

W przypadku
jakiegokolwiek kombinacji
tych objawów, pomyśl
najpierw o FA.

ROZPOZNANIE FA MOŻNA POTWIERDZIĆ WYŁĄCZNIE BADANIEM GENETYCZNYM^{1,3,4}

FA jest spowodowana mutacją genetyczną w genie frataksyny (*FXN*), a prawie wszystkie przypadki – 96%–98% – są spowodowane ekspansją powtórzeń tripletu GAA w obu allelach genu *FXN*.^{2,5,8}

2–4% pacjentów, posiada jeden allel z patogenną liczbą powtórzeń GAA, a drugi allel nosi inny rodzaj mutacji, najczęściej mutację punktową albo delecję.^{10,11,12}

Rozpoznanie FA zostaje potwierdzone, jeśli liczba potrójnych tripletów GAA u pacjentów z FA wynosi >66.⁸

Liczba ta zazwyczaj waha się od 100 do 1500 tripletów GAA, przy czym u pacjentów z większą liczbą powtórzeń obserwuje się:²

- Wcześniejszy początek choroby
- Cięższe objawy
- Szybsze tempo pogarszania się stanu zdrowia

W przypadku pacjentów z podejrzeniem FA, niezwykle istotne jest skierowanie na badanie genetyczne, którego celem jest wykrycie ekspansji powtórzeń tripletów w genie *FXN*.^{8,9}



**Twój następny ruch może skrócić drogę
pacjenta do zdrowia.**

**Zleć badanie genetyczne, kiedy tylko zaczniesz
podejrzewać FA.**

Szybkie potwierdzenie diagnozy FA to szybki dostęp do optymalnej opieki dla Twojego pacjenta.^{1,3,5}

Piśmiennictwo:

1. National Institutes of Health. Friedreich Ataxia. Dokument dostępny na stronie: <http://ninds.nih.gov/health-information/disorders/friedreich-ataxia>. Dostęp: maj 2024.
2. Parkinson MH, Boesch S, Nachbauer W, et al. Clinical features of Friedreich's ataxia: classical and atypical phenotypes. J Neurochem. 2013;126 Suppl 1:103–17.
3. Schulz JB, Boesch S, Burk K, et al. Diagnosis and treatment of Friedreich ataxia: a European perspective. Nat Rev Neurol. 2009;5(4):222–234.
4. Williams CT, De Jesus O. Friedreich Ataxia. 2023. W: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; Styczeń 2024
5. Fogel BL, Perlman S. Clinical features and molecular genetics of autosomal recessive cerebellar ataxias. Lancet Neurol. 2007;6(3):245–257.
6. Seabury J, Alexandrou D, Dilek N, et al. Patient-Reported Impact of Symptoms in Friedreich Ataxia. Neurology. 2023;100(8):e808–e821.
7. Hanson E, Sheldon M, Pacheco B, et al. Heart disease in Friedreich's ataxia. World J Cardiol. 2019;11(1):1–12.
8. Bidichandani SI, Delatycki MB. Friedreich Ataxia. 18 grudnia 1998 [Aktualizacja: 1 czerwca 2017]. W: Adam MP, Feldman J, Mirzazadeh GM, et al., red. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024. Dokument dostępny na stronie: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1281/>. Dostęp: maj 2024.
9. Ataxia UK. Medical Guidelines. 2016. Dokument dostępny na stronie: <https://www.ataxia.org.uk/wp-content/uploads/2021/05/Ataxia-UK-Medical-Guidelines-Final-Third-Edition-updated-helpline-number.pdf>. Dostęp: maj 2024.
10. Corben LA et al. Orphanet J Rare Dis. 2014;9:184.
11. Gomes CM, Santos R. Oxid Med Cell Longev. 2013;2013:487534.
12. Barcia G et al. Eur J Med Genet. 2018;61(8):455–458.



Niniejszy dokument jest przeznaczony wyłącznie dla pracowników ochrony zdrowia w UE.
Ten materiał został stworzony i sfinansowany przez firmę Biogen.

© 2024 Biogen. Wszystkie prawa zastrzeżone. Biogen-245710 | Lipiec 2024.
Biogen Poland Sp. z o.o., ul. Prosta 18, 00–850 Warszawa.