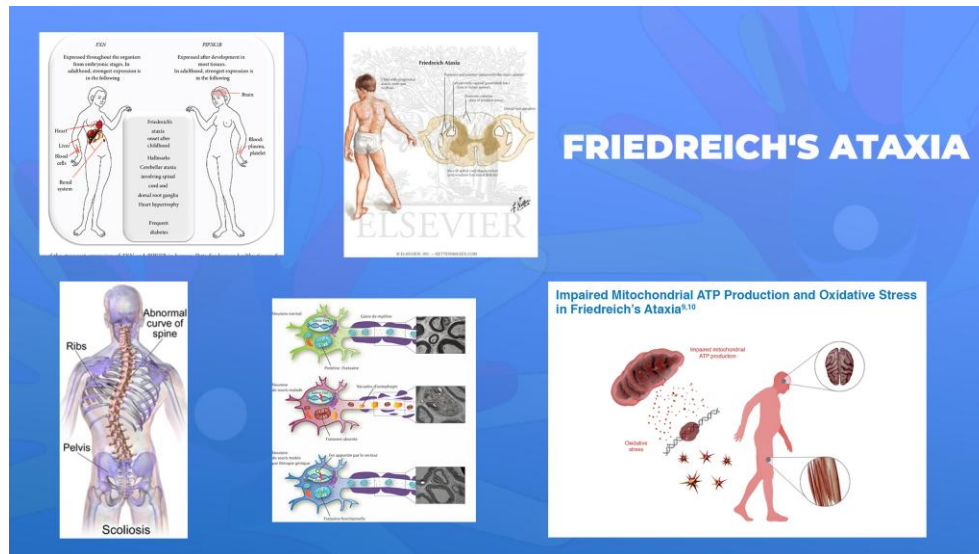


Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

Фридрајхова атаксија

KNS G 11.1 / Friedreich ataxia



Фридрајхова атаксија претставува ретка болест која главно го зафаќа нервниот систем и срцето. Прв пат оваа болест ја опишал германскиот лекар Николаус Фридрајх во 1863 година, по кого и оваа болест го добила своето име.

Причината за оваа болест е недостатокот на протеинот фратаксин.

Се верува дека фратаксинот делува како резервоар на железо, ослободувајќи го истото само кога е потребно. Во случаи кога фратаксинот е во недоволно количество, железото во митохондриите на клетките се натрупува во абнормални вредности, каде следи оксидативен стрес, што е есенцијална причина за оштетување на митохондриите, а потоа и на самата клетка.

Митохондријата делува како примарен извор на енергија за скоро сите клетки во нашето тело, па и оттаму значењето на влијанието на фратаксинот на клетките на нервниот систем, срцето, а често и на другите ткива.

Главните невролошки симптоми вклучуваат мускулна слабост и атаксија, губење рамнотежа и координација на движење. Интелектот останува недопрен. Засегнатоста на срцето започнува во вид на благи до сериозни абнормалности опасни по живот. Фридрајховата атаксија е наследна болест поради мутација на гените која може да се пренесува од генерација на генерација, а стотини години да не се препознае од членовите од семејството, а со тоа и да незнаат дека се носители.

Во светот оваа болест погодува 1 од 50.000 луѓе и припаѓа на групата меѓусебно поврзани пореметувања, познати како наследна атаксија.

Обично, атаксијата првин ги зафаќа нозете и торзото, што доведува до чести сопнувања, нестабилни движења. Способноста да се одржи рамнотежата и да се координира движењето со текот на времето продолжува да опаѓа, а мускулите на нозете стануваат слаби и лесно се заморуваат, па на пациентот движењето му е се потешко. Потребата од инвалидската количка се јавува помеѓу 5 и 15 година од почетокот на болеста. Неколку години подоцна, луѓето со Фридрајхова атаксија може да имаат проблеми со говорот и нивните зборови ги перцепираме како бавен, чуден начин, подобро познат како „каскаден говор“ или дизартрија. Овој проблем е предизвикан од недостаток на координација и слабост на јазикот и другите мускули на лицето, а не од оштетување на јазичните вештини или интелектот. Некои луѓе, исто така, развиваат проблеми со голтањето, односно дисфагија што може да доведе да храната навлезе во дишните патишта, односно до задушување или респираторни инфекции.

Сензорно оштетување:

Губењето на чувството за допир исто така може да биде еден од симптомите на Фридрајхова атаксија, но често може да се открие само преку лабораториско тестирање. Конфузија во одредување каде е сместен предметот во просторот е карактеристика на почетните фази од болеста, додека проблемот со перцепцијата на светлината, болката и температурата е поврзан со подоцнежните фази. Кај мал број на пациенти, болеста исто така доведува до нарушен вид и слух.

Скелетни абнормалности:

Одредени скелетни абнормалности се вообичаени кај Фридрајховата атаксија. Повеќе од половина од пациентите имаат „Пес кавус“ - стапало со висок свод. За оние кои сеуште одат, овој деформитет може да предизвика задебелување и плускавци на стапалата. Овие деформитети предизвикуваат зголемување на оптоварувањето на метатарзалните коски, која што може да доведе до појава на болка во регионот на коската на стапалото. Кај 80% од случаите може точно да се идентификуваат причините на пес кавус и можат да имаат невромускулни болести (мускулна дистрофија, церебрална парализа, детска парализа, синингомиелија), фрактури, изгореници, а кај останатите 20% од случаевите причините сепак не се доволно познати и се претпоставува дека постои некоја генетска предиспозиција. Кај две третини од пациентите присутна е тешка и агресивна сколиоза на 'рбетот што може да предизвика болка. Овие скелетни абнормалности често се јавуваат кај невромускулните заболувања. Сепак, со оглед на тоа што „Пес кавус“ и сколиозата се јавуваат рано кај Фридрајховата атаксија (кај некои и сколиозата е дури и првиот симптом), постојат шпекулации дека недостатокот на фратаксин директно влијае на развојот на коските.

Срцеви проблеми:

Срцевите аномалии се јавуваат кај 75% од лицата со Фридрајхова атаксија, но има разлики во тежината и сериозноста на наодите. Сепак, кај повеќето луѓе, срцевите проблеми се опасни по животот, така што срцевите проблеми се водечка причина за смрт.

Левокоморната хипертрофија на левата комора е вообичаен наод при Фридрајхова атаксија, односно зголемување на срцевиот мускул, кој ја стеснува комората исполнета со крв во срцето, го намалува капацитетот на пумпање и може да доведе до аритмија која не може соодветно и ефикасно да се прилагоди на барањата на организмот. Екстреман замор, болка во градите, останување без здив може да бидат симптоми на намалена срцева функција. Пренаталната дијагностика е можна кај семејства со веќе позната и идентификувана мутација.

Генетско советување:

Фридрајховата атаксија се наследува автосомно рецесивно. Можно е генетско советување.

Менаџирање и третман:

Лек за ова заболување засега нема, а менаџирањето е мултидисциплинарно. Физикалната терапија и употребата на помагала за одење, протезите и инвалидските колички помагаат во одржување на активен, здрав животен стил. Можно е потреба и од логопед. Програмите за истегнување и употребата на фармаколошки агенси (баклофен и ботулнискиот токсин) помагаат во редукација на спастичноста. Третманот на срцевите заболувања вклучува антикоагуланти, антиаритмични агенси и пејсмејкери. Пациентите со дијабетес мелитус обично имаат потреба од инсулин. Како опција може да се понуди и психолошко советување. Последователното следење на состојбата кај овие пациенти треба да вклучува ЕКГ, ехокардиографија и тестирање на нивото на гликоза во крвта и глицираниот хемоглобин (HbA1c).

Прогноза:

Можностите за поповолна прогноза се зголемени, но квалитетот на животот сè уште е значително засегнат. Просечниот животен век изнесува околу 40 години, во зависност од возраста на клиничкиот почеток на ова заболување, како и на присуството на дијабетес и кардиомиопатија. Леталниот исход главно се должи на срцевите заболувања (срцева слабост или аритмија) и бронхопневмонија.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN



MEDIS

