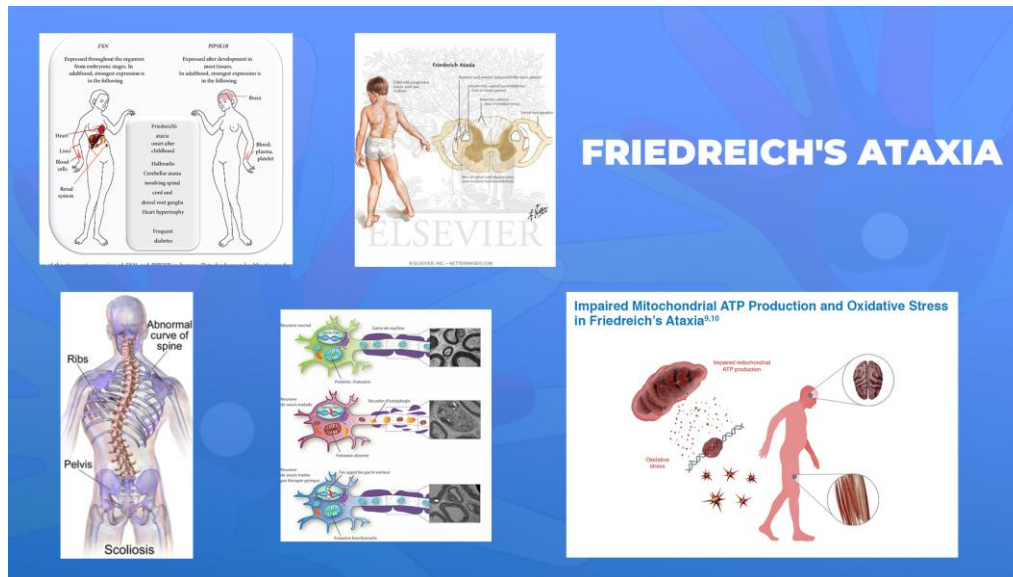


Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

Friedreich ataxia
KNS G 11.1 / Friedreich ataxia



Friedreich ataxia (FA) paraqet një sëmundje e rrallë e cila zakonisht e atakon sistemin nervor dhe zemrën. Për herë të parë këtë sëmundje e ka përshkruar mjeku gjerman Nikolaus Fridrajh në vitin 1863, sipas të cilit edhe e mban emrin kjo sëmundje. Shkaku për këtë sëmundje është mungesa e proteinës frataksinë.

Besohet që frataksina ndikon si rezervoar i hekurit, duke e çliruar të njejtin vetëm kur organizmi ka nevojë për të. Në raste kur frataksina është në sasi të pamjaftueshme, hekuri grumbullohet në mitokondriet e qelizave në sasi jonormale, si pasojë ndodh stresi oksidativ, që është shkaku esencial për dëmtimin e mitokondrive, dhe pastaj edhe të vetë qelizës.

Mitokondria luan rolin e burimit primar të energjisë gati se për të gjitha qelizat në trupin tonë, prandaj edhe është aq i rëndësishëm ndikimi i frataksinës në qelizat e sistemi nervor, zemrës, dhe shpesh edhe të indeve tjera.

Simptomat kyçe neurologjike përfshijnë dobësim të muskujve dhe ataksi, humbje të baraspeshës dhe të koordinimit të lëvizjeve. Intelekti mbetet i paprekur. Dëmtimi i zemrës fillon me disa çrregullime të lehta gjer në çrregullime serioze të rrezikshme për jetën. Friedreich ataxia është sëmundje trashëguese si pasojë e mutacionit të geneve dhe mund të bartet nga gjenerata në gjeneratë, por mund të mos vërrehet me qindra vite nga anëtarët e familjes, dhe kështu duke mos e ditur që janë bartës të sëmundjes.

Në botë kjo sëmundje godet 1 nga 50000 njerëz dhe takon në grupin e sëmundjeve të lidhura mes vehte, të quajtura si ataksi trashëguese.

Zakonisht, ataksia në fillim i përfshin këmbët dhe torzon, që sjell gjer te pengimi i shpeshtë gjatë ecjes, lëvizje jostabile. Aftësia për të mbajtur baraspeshë dhe të koordinohen lëvizjet me kalimin e kohës vjen duke u humbur, kurse muskujt e këmbëve dobësohen dhe lodhen lehtë, dhe kështu për pacientin lëvizja bëhet më e vështirësuar. Nevoja për karrocë invalidësh shfaqet rreth 5 gjer 15 vjet nga fillimi i sëmundjes. Disa vite më vonë pacientët me ataksinë e Fridrajh mund të kenë probleme me të folurit dhe fjalët e tyre i perceptojmë si të ngadalshme, të folur të çuditshëm, më mirë i njohur si dizatri. Ky problem është i shkaktuar nga mungesa e koordinimit dhe dobësimi i gjuhës dhe i muskujve të tjerë në fytyrë, dhe jo nga dëmtimi i aftësive gjuhësore apo intelektuale. Disa njerëz, gjithashtu, zhvillojnë probleme me gëlltitjen, ose disfagi që mund të shkaktojë që ushqimi të futet në rrugët e frymëmarrjes, gjegjësisht të vijë gjer te mbytja ose infeksionet respiratore.

Dëmtimi sensorik:

Humbja e ndjesisë për prekje gjithashtu mund të jetë njëri nga simptomet e Friedreich ataxia, por shumë shpesh mund të zbulohet vetëm përmes testimit laboratorik. Njëra nga karakteristikat e fazave fillestare të sëmundjes është konfuzioni gjatë përcaktimit ku është i vendosur sendi në sipërfaqe, kurse problemi me perceptimin e dritës, dhimbjes dhe temperaturës është i lidhur me fazat e mëvonshme. Tek numër i vogël i pacientëve, sëmundja gjithashtu mund të shpie gjer te dëmtimi i të pamurit dhe i dëgjimit.

Deformime skeletore:

Disa deformime skeletore janë të zakonshme për Friedreich ataxia. Më shumë se gjysma e pacientëve kanë "Pes kavus" – shputë me hark të lartë. Për ata që akoma mund të ecin, ky deformitet mund të shkaktojë trashje dhe flluska të lëkurës. Këta deformitete shkaktojnë ngarkim të madh të eshtrave metatarzale, dhe mund të shpie gjer te paraqitja e dhimbjes në regjionin e kockës së shputës. Te 80% e rasteve mund saktë të identifikohen shkaqet për pes kavus dhe mund të kenë sëmundje neuromuskulare (distrofia muskulare, paraliza cerebrale, siringomielia), fraktura, të djegura kurse te pjesa tjetër 20% e rasteve shkaqet nuk janë të ditura në tërësi dhe supozohet që bëhet fjalë për predispozicion gjenetik. Tek dy të tretat e pacientëve vërrehet skoliozë agresive dhe shumë e shprehur që mund të shkaktojë dhimbje. Këta deformime skeletore shpesh shfaqen te sëmundjet neuromuskulare. Ashtu që, me vetë faktin që shputa e harkuar dhe skolioza shfaqen shumë herët te Friedreich ataxia (te disa skolioza është edhe shenja e parë), ekzistojnë spekulime që mungesa e frataksinës ndikon në mënyrë direkte në zhvillimin e kockave.

Problemet e zezrës:

Anomali të e zezrës paraqiten te 75% e personave me Friedreich ataxia, por ka dallime në shkallën e dëmtimit. Prapë se prapë te shumica e njerëzve, problemet me zezrën janë të rrezikshme për jetën, ashtu që problemet me zezrën janë shkaku kryesor për vdekje te këta pacientë.

Hipertrofia e zezrës së majtë është shumë e shpeshtë te Friedreich ataxia, gjegjësisht zmadhimi i muskulit të zezrës, i cili e ngushton barkushën e mbushur me gjak në zemër, e zvogëlon kapacitetin e pompimit dhe mund të shkaktojë aritmi e cila nuk mund tu përshtatet nevojave të organizmit. Lodhja ekstreme, dhimbja në gjoks, dispnea mund të jenë simptomat e

funksionit të dobësuar të zemrës. Dijagnostikimi prenatal është i mundshëm te familjet tek të cilat veç më është identifikuar mutacion gjenetik.

Konsulta gjenetike:

Friedreich ataxia trashëgohet në mënyrë autosomale recisive. Këshillimi gjenetik është i mundshëm.

Menaxhimi dhe trajtimi:

Shërrim nga kjo sëmundje për momentin nuk ka, kurse menaxhim është multidisciplinar. Terapia fizikale dhe përdorimi i mjeteve ndihmëse për ecje, protezave dhe karrocave për invalidë ndihmojnë për të pasur një stil aktiv jetese. Ndonjëherë nevojitet ndihma e logopedit. Programet për zgjatje dhe përdorimi i agenseve farmakologjike (baklofen dhe toksinë të botulinës) ndihmojnë në redukimin e spasticitetit. Trajtimi i sëmundjeve të zemrës përfshin antikoagulansë, antiaritmikëve dhe pejsmejkerëve. Pacientët me diabetes mellitus zakonisht kanë nevojë për insulinë. Këshillimi psikologjik mund gjithashtu të ofrohet si opsion. Ndjekja e vazhdueshme te këta pacientë duhe të përfshijë EKG, ekokardiografi dhe testim të nivelit të glukozës në gjak dhe të hemoglobinës të glikolizuar (HbA1c).

Prognoza:

Mundësitë për prognozë më të mirë, janë më të mëdha, por cilësia e jetës ende është shumë e prekur. Jetëgjatësia mesatare është rreth 40 vjet, varësisht nga mosha e fillimit të simptomave klinike të kësaj sëmundjeje, si dhe nga prezenca e diabetit dhe kardiomiopatisë. Vdekja zakonisht vjen si pasojë e sëmundjeve të zemrës (insuficiencë të zemrës ose artimi) dhe nga bronkopneumonia.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN

RECORDATI
RARE DISEASES
GROUP



ALKALOID
SKOPJE
Health. above all



M E D I S

