

FAKT:

Rozpoznání časných známek Friedreichovy Ataxie může pomoci zkrátit dobu do definitivní diagnózy

Časné symptomy Friedreichovy ataxie (FA), které se zpravidla objevují mezi 10. a 15. rokem věku, se mohou překrývat s jinými poruchami.^{1,2} **FA je jedna z nejčastějších dědičných ataxií, proto je nutné^{3,4} uvažovat NEJPRVE o FA,** pokud budou zřejmé a viditelné kombinace následujících symptomů:



Pády¹
(ataxie chůze)



Nerovnováha^{1,5}
(ztráta propriocepce)



Ztráta reflexů¹
(areflexie)



Ztráta citlivosti^{1,5}
(periferní neuropatie)



Únava³
(vyčerpanost)

Genetický test, který zahrnuje analýzu expanze GAA tripletu, potvrzuje diagnózu FA⁴

Téměř **98 %** případů FA je způsobeno genetickou variantou v genu pro frataxin zvanou expanze GAA tripletů. 2–4 % jsou důsledkem bodových mutací.^{5,6}

Ne všechny referenční laboratoře nabízejí genetický test, který je schopen tyto expanze odhalit, je proto zásadně důležité objednat správný test.⁷

Včasné potvrzení diagnózy
uspíší poskytnutí specializované
multidisciplinární péče vašim pacientům.
Ta jim může pomoci udržet jejich
nezávislost delší dobu.⁸

FAKT:

Friedreichova Ataxie (FA) může být přehlédnuta, protože pacienti často popisují nespecifické počáteční symptomy^{1, 5, 9}

CO MOHOU ŘÍKAT RODIČE MENŠÍCH DĚTÍ:

„Všiml jsem si, že často padá.“^{1, 3}

CO MOHOU ŘÍKAT STARŠÍ PACIENTI S POZDĚJŠÍM NÁSTUPEM ONEMOCNĚNÍ:

„Lidé říkají, že při chůzi vypadám jako opilý.“^{1, 10}

Je to nemotornost, nebo **ataxie chůze**?¹

„V noci sotva vyjde schody.“¹⁰

„Když jsem v temné místnosti, cítím se jako na houpačce se lodi.“⁵

Je to přechodná potíž, nebo **ztráta propriocepce**?⁵

„Její písmo se čím dál hůře čte.“¹

„V poslední době se mi nedaří natukat textové zprávy.“¹⁰

Je to dočasný problém, nebo **ztráta jemné motoriky**?¹



Reference: **1.** Parkinson MH, Boesch S, Nachbauer W, et al. Clinical features of Friedreich's ataxia: classical and atypical phenotypes. *J Neurochem.* 2013;126(suppl 1):103–117. **2.** Wallace SE, Bird TD. Molecular genetic testing for hereditary ataxia: what every neurologist should know. *Neurol Clin Pract.* 2018;8(1):27–32. **3.** National Institute of Neurological Disorders and Stroke. Friedreich Ataxia. Form Approved OMB# 0925-0648 Exp. Date 06/2024. Accessed 05 April 2023. <https://www.ninds.nih.gov/health-information/disorders/friedreich-ataxia#4>. **4.** Schulz JB, Boesch S, Bürk K, et al. Diagnosis and treatment of Friedreich ataxia: a European perspective. *Nat Rev Neurol.* 2009;5(4):222–234. **5.** Fogel BL, Perlman S. Clinical features and molecular genetics of autosomal recessive cerebellar ataxias. *Lancet Neurol.* 2007;6(3):245–257. **6.** Galea CA, Huq A, Lockhart PJ, et al. Compound heterozygous FXN mutations and clinical outcome in Friedreich ataxia. *Ann Neurol.* 2016 Mar;79(3):485–495. **7.** Bidichandani S, Delatycki MB. Friedreich ataxia. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al. eds. *GeneReviews*® [Internet]. University of Washington, Seattle; 1998. Updated June 1, 2017. Accessed 30 September 2019. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1281>. **8.** Cook A, Giunti P. Friedreich's ataxia: clinical features, pathogenesis and management. *Br Med Bull.* 2017 Dec 1;124(1):19–30. doi: 10.1093/bmb/ldx034. PMID: 29053830; PMCID: PMC5862303. **9.** Indelicato E, Nachbauer W, Eigentler A, et al. Onset features and time to diagnosis in Friedreich's Ataxia. *Orphanet J Rare Dis.* 2020 Aug 3;15(1):198. **10.** The Voice of the Patient. Friedreich's ataxia. Friedreich's Ataxia Research Alliance, Muscular Dystrophy Association, National Ataxia Foundation, and Cure FA Foundation. August 2017.

Osoby na fotografiích nejsou skuteční pacienti. Fotografie slouží pouze pro ilustraci.

Biogen (Czech Republic) s.r.o.
Na Pankráci 1683/127 140 00 Praha 4-Nusle
© 2024 Biogen. Všechna práva vyhrazena.
Biogen-238485, duben 2024

 **Biogen**