

MOHL BY VÁŠ PACIENT MÍT FRIEDREICHOVU ATAXII (FA)?

„Skutečnost, že jsem měl také potíže s udržení rovnováhy, a to zejména při běhu nebo za zhoršených světelných podmínek, přivedla mé vyšetřující lékaře k podezření, že by za mým ortopedickým problémem mohl být ještě nějaký neurologický, takže mě poslali za neurologem.“

Ilustrační foto



Co je to FA?

FA je vzácná dědičná forma progresivní neurodegenerativní ataxie spojená s postupným zhoršováním svalové koordinace a síly, která u většiny pacientů vede k odkázání na invalidní vozík do 10 až 20 let, v závažných případech již v průběhu 3 let od objevení prvních příznaků.¹⁻³

FA je **nejčastější dědičná ataxie**, je proto **zásadně důležité tuto možnost zvážit při posuzování symptomů a provádění počáteční diferenciativní diagnostiky**.⁴

Bližší pohled na běžné neurologické symptomy FA



Pády

(ataxie chůze)^{2,5}

Zakopávání nebo nemotornost, ztráta koordinace



Nerovnováha

(špatná propriocepce)^{2,5}

Potíže s chůzí vpřed, závislost na pomůckách usnadňujících chůzi



Únava

(vyčerpanost)^{1,6}

Vyčerpaní po běžné tělesné aktivitě, svalová slabost v oblasti pánve a dolních končetin



Potíže s mluvením nebo špatná artikulace^{1,2}

Potíže s mluvením, nezřetelná artikulace, která v pokročilých případech zhoršuje srozumitelnost vyjadřování

Symptomy FA se zpravidla objevují mezi 8. až 15. rokem věku, přičemž nejčastěji pozorovanými ranými příznaky jsou ataxie chůze a nemotornost.^{2,4}

Jiné než neurologické symptomy, kterým je třeba věnovat pozornost:



Kardiomyopatie

(srdeční onemocnění)^{2,7}

Zhoršená srdeční funkce vedoucí k únavě, dušnosti a otokům
Kardiomyopatie se rozvine u téměř všech pacientů s FA.



Skolióza^{1,2}

Abnormální zakřivení páteře do stran
Velmi častá, i když může být mírná.

Kdykoli budete pozorovat jakoukoli kombinaci těchto symptomů, myslete nejprve na FA.

DIAGNÓZA FA MŮŽE BÝT POTVRZENA POUZE GENETICKÝM TESTEM^{1, 3, 4}

FA je způsobena genetickou mutací v genu pro frataxin (*FXN*), kdy téměř všechny případy (98 %) jsou způsobeny expanzí repetitivního tripletu GAA.^{2, 5, 8}

Diagnóza FA je potvrzena, pokud je u pacienta zjištěn počet repetitivního tripletu GAA > 66.⁸

Jejich počet se zpravidla pohybuje v rozmezí 100 až 1 500 tripletů GAA, přičemž u pacientů s vyšším počtem repetitivního tripletu pozorujeme:²

- časnější nástup onemocnění
- závažnější symptomy
- rychlejší zhoršení stavu

V případě pacientů s podezřením na FA je zásadně důležité požádat o genetický test sloužící ke zjištění expanze repetitivního tripletu v genu *FXN*.^{8, 9}



Váš další krok může změnit jejich životní cestu.

Při podezření na FA okamžitě požádejte o genetický test.

Čím dříve dojde k potvrzení diagnózy FA,
tím dříve se může pacientovi dostat optimální péče.^{1, 3, 5}

Genetické vyšetření poskytuje Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol
<http://www.fnmotol.cz/ublg/>

Reference:

1. National Institutes of Health. Friedreich Ataxia. Available at: <http://ninds.nih.gov/health-information/disorders/friedreich-ataxia>. Accessed May 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):103–117.
3. 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.
4. Williams CT, De Jesus O. Friedreich Ataxia. 2023. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan—.
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. 1998 Dec 18 [Updated 2017 Jun 1]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzazadeh GM, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1281/>. Accessed on May 2024.
9. Ataxia UK. Medical Guidelines. 2016. Available at: <https://www.ataxia.org.uk/wp-content/uploads/2021/05/Ataxia-UK-Medical-Guidelines.-Final-Third-Edition-updated-helpline-number.pdf>. Accessed May 2024.