

ROZPOZNÁNÍ RANÝCH PŘÍZNAKŮ FRIEDREICHOVY ATAXIE (FA) MŮŽE POMOCI URYCHLIT STANOVENÍ DIAGNÓZY^{1, 2}

„Zakopávala jsem
a nedařilo se mi
dobře koordinovat své
pohyby, ale myslela
jsem, že je to normální,
že jsem prostě jen
nemotornější.“

Ilustrační foto



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.^{1, 3, 4}

Rané symptomy FA, které se zpravidla objevují mezi 8. až 15. rokem věku, se mohou překrývat s jinými stavy, proto je **zásadně důležité při posuzování symptomů a provádění počáteční diferenciální diagnostiky zvážit možnost FA.**⁵

Bližší pohled na běžné symptomy FA

Neurologické



**Pády (ataxie chůze)
a nerovnováha (špatná
propriocepce)^{2, 3}**
Zhoršení chůze a rovnováhy
vedoucí k nutnosti chůze
s oporou



Únava (vyčerpání)^{1, 6}
Vyčerpání po běžné tělesné
aktivitě, svalová slabost v oblasti
pánve a dolních končetin



**Potíže s mluvením
nebo špatná artikulace^{1, 3}**
Potíže s mluvením, nezřetelná
artikulace, která v pokročilých
případech zhoršuje
srozumitelnost vyjadřování

Jiné než neurologické



**Kardiomyopatie
(srdeční onemocnění)^{3, 7}**
Zhoršená srdeční funkce vedoucí
k únavě, dušnosti a otokům



Skolióza^{1, 3}
Abnormální zakřivení páteře do
stran

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

ČÍM DŘÍVE DOJDE K POTVRZENÍ DIAGNÓZY FA SPRÁVNÝM GENETICKÝM TESTEM, TÍM DŘÍVE SE MŮŽE PACIENTOVI DOSTAT OPTIMÁLNÍ PÉČE^{1, 8}

Potvrzení FA správným genetickým testem je klíčové^{9, 10}

FA je způsobena genetickou mutací v genu frataxin (*FXN*), kdy téměř všechny případy (98 %) jsou způsobeny expanzí repetitivního tripletu GAA.^{2, 3, 9}

Diagnóza FA může být potvrzena pouze v případě, že test odhalí více než 66 repetitivního tripletu GAA v obou kopiích genu *FXN*.²



V případě pacientů s podezřením na FA je zásadně důležité požádat o genetický test sloužící ke zjištění expanze repetitivního tripletu v genu *FXN*.^{9, 10}

Časnější odeslání ke specialistovi nebo do specializovaného centra pro léčbu ataxie může mít významný dopad na vaše pacienty s FA.^{8, 9}

Pacienti s FA potřebují specializovanou péči a pečlivé životní plánování.¹⁰

Aktivní roli můžete v léčbě svého pacienta sehrát rychlým potvrzením diagnózy FA a urychlením jeho přístupu k optimální péči.^{8, 10}



Zkušený specialista

může iniciovat sestavení personalizovaného léčebného plánu, který pacientovi přinese péči vycházející z nejnovějších poznatků.^{10, 11}



Multidisciplinární tým nebo skupina dalších specialistů

může pokrýt celé spektrum projevů onemocnění FA a sestavit plán péče přizpůsobený individuálním potřebám vašeho pacienta.^{10, 11}



V péči specializovaného týmu nebo centra mohou pacienti dostat nejmodernější dostupnou léčbu a získávat informace o nejnovějších pokrocích v léčbě tohoto onemocnění.¹²

Rozpoznejte rané příznaky FA a co nejrychleji odešlete pacienta k neurologovi, aby se mu dostalo maximální možné péče.

Reference:

1. National Institutes of Health. Friedreich Ataxia. Available at: <http://ninds.nih.gov/health-information/disorders/friedreich-ataxia>. Accessed May 2024.
2. Fogel BL, Perlman S. Clinical features and molecular genetics of autosomal recessive cerebellar ataxias. *Lancet Neurol.* 2007;6(3):245–257.
3. 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.
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. Williams CT, De Jesus O. Friedreich Ataxia. 2023. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan–.
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. Cook A, Giunti P. Friedreich's ataxia: clinical features, pathogenesis and management. *Br Med Bull.* 2017;124(1):19–30.
9. Bidichandani SI, Delatycki MB. Friedreich Ataxia. 1998 Dec 18 [Updated 2017 Jun 1]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa 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.
10. 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.
11. Corben LA, Collins V, Milne S, et al. Clinical Management Guidelines Writing Group. Clinical management guidelines for Friedreich ataxia: best practice in rare diseases. *Orphanet J Rare Dis.* 2022;17(1):415.
12. Ataxia UK. Our Specialist Ataxia Centres. Available at <https://www.ataxia.org.uk/newly-diagnosed/specialist-ataxia-centres/>. Accessed May 2024.