

FACT:

Rozpoznanie Wczesnych Objawów **A**taksji **F**riedreicha Może Przyspieszyć Postawienie Właściwej Diagnostyki

Wczesne objawy ataksji Friedreicha (FRDA), pojawiające się zwykle między 10 a 15 rokiem życia, mogą nakładać się na inne schorzenia.^{1,2} **FRDA jest najczęstszą dziedziczną recesywnie ataksją**,^{3,4} ważne jest zatem, aby myśleć „**FRDA FIRST**”, gdy widoczna jest jakakolwiek kombinacja poniższych symptomów.



Falls¹
ataksja chodu



Imbalance^{1,5}
utrata propriocepcji



Reflex loss¹
osłabienie odruchów
ścięgienych



Sensation loss^{1,5}
neuropatia
obwodowa



Tiredness³
zmęczenie

Diagnostyka genetyczna z zastosowaniem metody identyfikującej patogenne powtórzenia trójnukleotydom GAA w intronie genu *FXN* (mutacja dynamiczna) jest niezbędna do potwierdzania diagnostyki ataksji Friedreicha.⁴

96–98% przypadków FRDA jest spowodowane mutacją dynamiczną w genie kodującym frataksynę – ekspansja powtórzeń GAA obecna w intronie genu *FXN*; tylko 2–4% przypadków FRDA jest spowodowane mutacją punktową.^{5,6}

Kluczowe jest wykonanie właściwego testu genetycznego. Należy zachować zatem dużą czujność w przypadku wyboru laboratorium, w którym ma być wykonana diagnostyka genetyczna i zweryfikowanie, czy oferowanym testem zidentyfikuje się mutację dynamiczną w genie *FXN*.⁷

Potwierdzenie diagnostyki przyspiesza objęcie pacjentów chorujących na ataksję Friedreicha multidyscyplinarną opieką specjalistyczną, która może pomóc im dłużej zachować niezależność.⁸

FACT:

Ataksja Friedreicha może zostać przeoczona, ponieważ pacjenci bardzo często zgłaszają na początku objawy mało specyficzne.^{1,5,9}

CO MÓWIĄ RODZICIE MŁODEGO PACJENTA:	CO MÓWIĄ PACJENCI, KTÓRZY CHORUJĄ NA FRDA O PÓŹNYM POCZĄTKU:
„Zauważyłam, że często upada” ^{1,3}	„Ludzie mówią, że wyglądam na odurzonego, kiedy chodzę” ^{1,10}
Czy to jest niezdarność, czy ataksja chodu ? ¹	
„Syn ma problemy w nocy z wejściem po schodach” ¹⁰	„W ciemnym pokoju czuję się jakbym był na rozkołysanej łodzi” ⁵
Czy jest to przejściowa trudność, czy utrata priopriocepcji ? ⁵	
„Pismo córki jest trudne do odczytania” ¹	„W ostatnim czasie mam problem z pisanem wiadomości” ¹⁰
Czy jest to tymczasowe wyzwanie, czy utrata umiejętności motorycznych ? ¹	



Referencje: 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. 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.

Niniejszy dokument jest przeznaczony wyłącznie dla pracowników ochrony zdrowia.
Biogen Poland Sp. z o.o. | ul. Prosta 18 | 00-850 Warszawa | Poland
Reception: + 48 22 351 51 00, www.biogen-poland.pl

Biogen-240201

