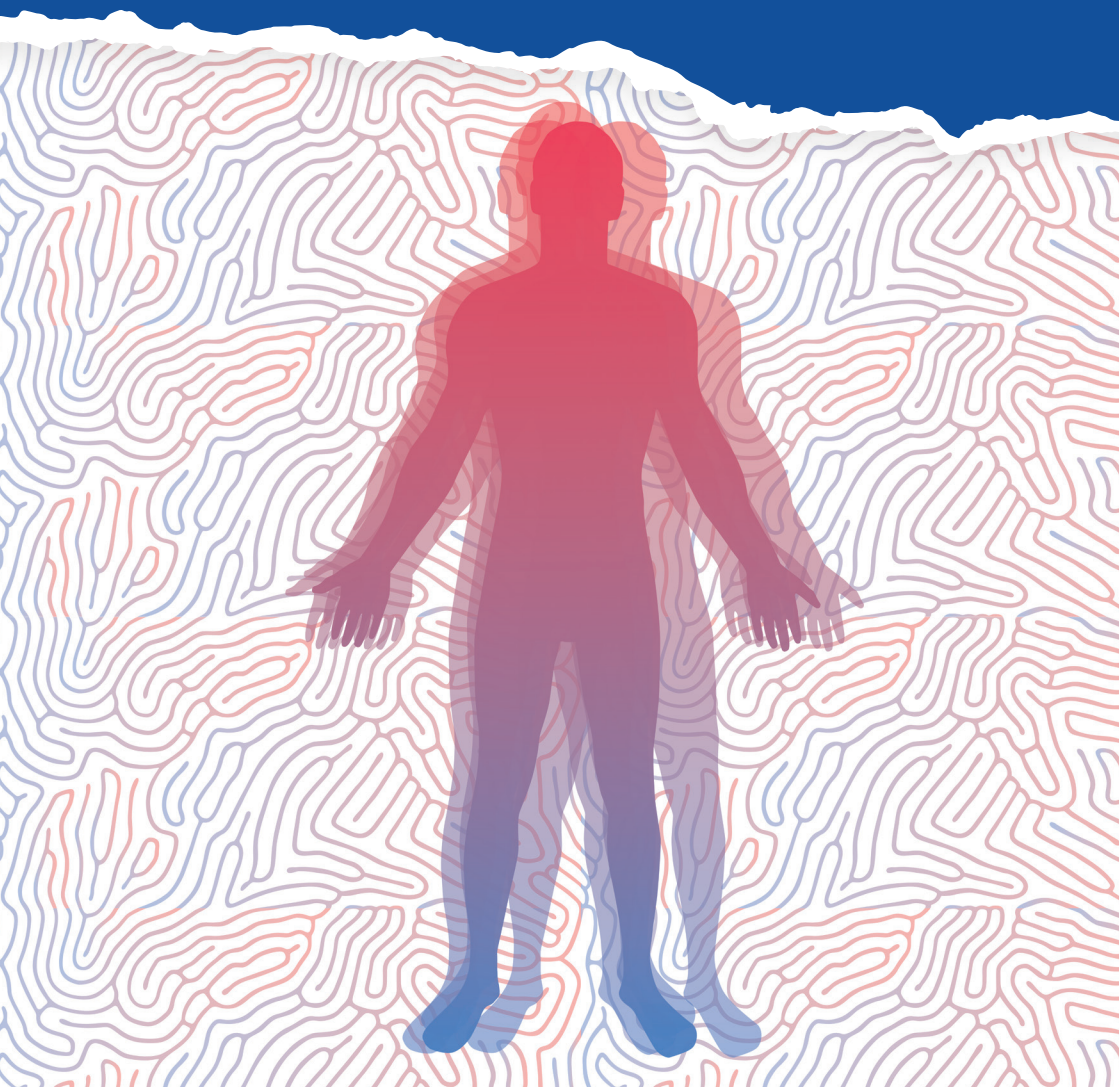


# ATAKSJA FRIEDREICHA (FA)

– WSZYSTKO, CO POWINIENIEŚ O NIEJ WIEDZIEĆ





*Choroba zabrała nam to, co najpiękniejsze – młodość, plany i marzenia. Nasi bardzo liczni znajomi nagle przestali nimi być. Nie ma wyjść do miasta ze znajomymi, nie ma spotkań. Z dnia na dzień zostaliśmy sami.*

**Hacper i Harol, bracia cierpiący  
na ataksję Friedreicha**

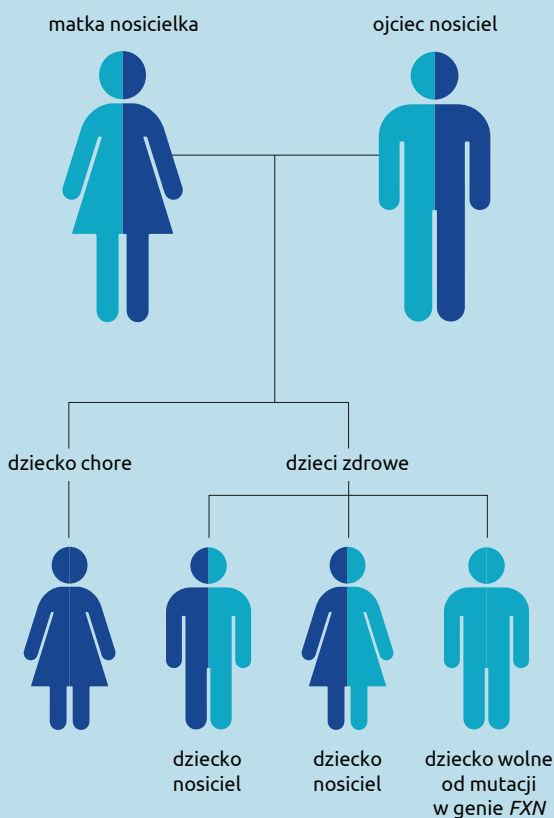
## Czym jest Ataksja Friedreicha?

Ataksja Friedreicha (FA) jest rzadką, postępującą chorobą neurodegeneracyjną o podłożu genetycznym, która nieuchronnie prowadzi do utraty niezależności ruchowej<sup>1,2</sup>. Większość osób chorujących na FA będzie musiała zacząć korzystać z wózka inwalidzkiego w ciągu około 10-20 lat od momentu pojawienia się pierwszych objawów<sup>1</sup>. Ataksja Friedreicha jest chorobą wieloukładową, która w sposób drastyczny skraca życie pacjentów – ich średnia długość życia wynosi zaledwie 37 lat<sup>3</sup>. Pierwsze objawy Ataksji Friedreicha – takie jak zaburzenia koordynacji ruchowej, niewyraźna mowa czy pogorszenie widzenia – pojawiają się najczęściej między 8. a 15. rokiem życia, choć nie należy zapominać o postaciach choroby o tzw. późnym i bardzo późnym początku, w przypadku których symptomy mogą pojawić się odpowiednio po 25 i 40 roku życia<sup>3,6</sup>.

Rozpowszechnienie FA jest zróżnicowane w poszczególnych państwach i regionach z uwagi na ukształtowaną historycznie różnorodność genetyczną ludności zamieszkującej dany obszar. Choć nie istnieją dokładne dane co do liczby pacjentów dla Polski, to można szacować, że liczba pacjentów w naszym kraju wynosi ok. 150<sup>11</sup>.

## Przyczyny FA

Ataksja Friedreicha jest chorobą genetyczną, dziedziczną w sposób autosomalny recesywny<sup>4</sup>, co oznacza, że do wystąpienia objawów konieczne jest odziedziczenie dwóch wadliwych genów od obojga rodziców<sup>2</sup>. Schorzenie wywołane jest dysfunkcją genu dla białka frataksyny – niedobór tego białka prowadzi do wystąpienia objawów<sup>5</sup>. Ataksja Friedreicha jest chorobą wieloukładową – objawy wynikają głównie z dysfunkcji układu nerwowego, ale mogą dotyczyć również układu sercowo-naczyniowego, kostnego (głównie skoliozy), moczowego, jak również trzustki (m.in. cukrzyca) wzroku i słuchu<sup>6</sup>.



# Jakie objawy występują u osób cierpiących na FA?

FA jest **chorobą postępującą**, co oznacza, że z czasem jej symptomy są coraz bardziej dotkliwe dla pacjentów. Do głównych objawów, które występują u większości chorych, zaliczają się<sup>7</sup>:



Niezborność (ataksja), czyli zaburzenia koordynacji ruchowej, w tym upadki i chwiejny chód



Dyzartria, czyli zaburzenie polegające na powolnej, niewyraźnej mowie



Dysfagia, czyli zaburzenia połykania utrudniające lub nawet uniemożliwiające spożywanie posiłków



Neuropatia nerwu wzrokowego, objawiająca się pogorszeniem widzenia lub całkowitą utratą wzroku



Skolioza, czyli zniekształcenie kręgosłupa



Deformacje, takie jak stopa wydrążona i stopa końsko-szpotawa



Kardiomiopatia przerostowa, polegająca na występowaniu przerostu lewej komory serca



Zwiększone ryzyko wystąpienia cukrzycy<sup>3</sup>

## Jak diagnozuje się FA?

Diagnozę FA stawia się na podstawie objawów klinicznych. Jednak od wystąpienia pierwszych objawów do postawienia prawidłowej diagnozy może minąć wiele lat. Wynika to między innymi z występowania niespecyficznych objawów w przebiegu choroby i **pojawienia się czasem jako pierwszych objawów nieneurologicznych** np. skoliozy, czy kardiomiopatii. Inne objawy FA, takie jak postępująca utrata koordynacji, osłabienie mięśni i zmęczenie, **mogą początkowo sugerować występowanie innych chorób**<sup>4</sup>.

Aby potwierdzić FA po wystąpieniu u pacjenta szeregu objawów klinicznych mogących wskazywać na tę chorobę, konieczne jest **wykonanie badania genetycznego** metodą PCR (ang. *polymerase chain reaction*), zidentyfikowanie mutacji w genie *FXN*, stanowiącej przyczynę Ataksji Friedreicha<sup>8</sup>. Badanie to pozwala na wykrycie najczęstszej przyczyny FA, mutacji dynamicznej, która dotyczy 96-98% osób, natomiast pozostałe 2-4% pacjentów wymaga pogłębionej diagnostyki genetycznej i wykonanie dodatkowych testów diagnostycznych, m.in. sekwencjonowania genu *FXN*, aby ostatecznie potwierdzić lub wykluczyć chorobę<sup>3</sup>.

## Leczenie i opieka nad pacjentami z FA

Różnorodność objawów i powikłań wpływających na wiele układów/albo narządów w organizmie powoduje, że FA określana jest **chorobą wieloukładową, a zatem wymagającą zaangażowania wielu specjalistów**. Odpowiednia, wielospecjalistyczna i skoordynowana opieka jest absolutnie kluczowym elementem w przypadku walki z tak złożoną chorobą<sup>9</sup>.

W warunkach polskiego systemu ochrony zdrowia i ograniczonej dostępności specjalistów, zapewnienie optymalnego dostępu do szerokiego grona lekarzy jest często bardzo utrudnione, szczególnie w mniejszych ośrodkach. Do niedawna jedynym możliwym postępowaniem w przypadku diagnozy FA była fizjoterapia, gdyż nie istniała żadna zarejestrowana terapia dla chorych na Ataksję Friedreicha (FA). Ta sytuacja uległa zmianie wraz z rejestracją pierwszej terapii dla pacjentów z FA w Stanach Zjednoczonych (grudzień 2023), a następnie w Europie (luty 2024).

## Rola opiekunów i wsparcie społeczne w FA

Opiekunowie odgrywają **kluczową rolę** w życiu pacjentów z FA, zapewniając pacjentom codzienną opiekę. Najczęściej opiekunami pacjentów są ich rodzice lub najbliższa rodzina.

Bardzo często to właśnie opiekunowie zarządzają odpowiednią koordynacją opieki medycznej – umawianiem wizyt, administrowaniem leków, które pacjenci przyjmują w związku z występowaniem szeregu chorób współistniejących, przestrzeganiem odpowiedniej diety, pomocą w dotarciu na fizjoterapię i bieżącym monitorowaniem stanu zdrowia pacjenta<sup>10</sup>.

## Historie pacjentów z FA i ich rodzin



### Monika

*Mam młodszą o cztery lata siostrę Milenę. Od 24 lat pokój dzielę nie tylko z nią, ale i z Friedreichem. Na FA pierwsza zaczęłam chorować ja, ale zanim zdiagnozowano u mnie chorobę, objawy pojawiły się także u Mileny.*

*Życie z FA jest jak życie z nielubianym sąsiadem – nigdy go nie zaakceptujesz, ale z czasem nauczysz się go ignorować. Staramy się żyć tak, jakby go nie było – studiować, pracować, mieć plany, marzenia, wrogów, przyjaciół i cele, do których zmierzamy. Ale on jest. Wykrzywia nogi w spastycznym tańcu, bawi się naszym głosem, oczami, słuchem, poziomem cukru czy hormonów. I co najważniejsze straszy przyszłością. Bo my najbardziej chyba boimy się jutra...*



## **Marta, mama Jakuba**

*Nasze życie różni się od życia innych ludzi – czasem beznadziejne, czasem śmieszne, ale zawsze trudne. Na pewno powoduje, że zmienił nam się sposób myślenia i patrzenia na różne sprawy, przestawiły nam się priorytety.*

*Mimo wszystko zaczęliśmy aktywniej żyć, brać życie pełnymi garściami i korzystać z niego na maksa. Wiele radości dało nam nurkowanie ze Stowarzyszeniem Nurków Niepełnosprawnych w wodach całego świata – rozpromienione oczy naszego syna w masce, kiedy widział mantę w Indonezji czy żółwia w Tajlandii. Bezcenny był także widok jego twarzy, kiedy zaglądał do krateru wulkanu na Mauritiusie podniesiony przez 3 asystentów, czy kiedy 7 osób wносиło go z wózkiem na taras widokowy w Hawanie. Tego nikt nam już nie odbierze.*

*Poznaliśmy dzięki temu też innych wspaniałych „wózkersów” – dziewczynę wniesioną na plecach na Rysy, czy inną, która skoczyła ze spadochronem. Na takich wyjazdach słyszeliśmy często od osób zdrowych: „jeśli do tej pory czasem wstawałem z łóżka, myśląc, że mi się czegoś nie chce, to mi wstyd za te myśli, kiedy patrzę na Was”.*

*Jednak w codziennym życiu musimy zmagać się z chronicznym zmęczeniem i strachem: co będzie, jak odejdziemy? Te myśli przychodzą w nocy, kiedy nikt nie widzi. A rano znów trzeba wstawać i być fajterem.*

# Gdzie uzyskać pomoc?

Jeśli zdiagnozowano u Ciebie bądź bliskiej Ci osoby Ataksję Friedreicha, możesz zwrócić się o pomoc do następujących organizacji:



[www.rzadkiechoroby.org](http://www.rzadkiechoroby.org)



[www.ptchm.org.pl](http://www.ptchm.org.pl)



[www.fundacjafa.pl](http://www.fundacjafa.pl)



[www.poradzialania.org](http://www.poradzialania.org)



[www.fchm.pl](http://www.fchm.pl)

## Referencje

1. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. Friedreich Ataxia. Dostępne pod adresem: <https://www.ninds.nih.gov/health-information/disorders/friedreich-ataxia>. (dostęp: kwiecień 2024)
2. Schulz JB, Boesch S, Bürk K, Dürr A, Giunti P, Mariotti C, Pousset F, Schöls L, Vankan P, Pandolfo M. Diagnosis and treatment of Friedreich ataxia: a European perspective. *Nat Rev Neurol*. 2009 Apr;5(4):222-34. doi: 10.1038/nrneurol.2009.26. PMID: 19347027.
3. Nawińska Zuzanna, Ataksja Friedreicha — aktualne spojrzenie na chorobę, *Neurologia Dziecięca* 2023, vol. 33, no. 61, 1–3
4. Bürk, K. (2017). Friedreich Ataxia: current status and future prospects. *Cerebellum Ataxias* 4, 4. doi:10.1186/s40673-017-0062-x;
5. Fogel BL, Perlman S. Clinical features and molecular genetics of autosomal recessive cerebellar ataxias. *Lancet Neurol*. 2007 Mar;6(3):245-57. doi: 10.1016/S1474-4422(07)70054-6. PMID: 17303531;
6. Parkinson MH, Boesch S, Nachbauer W, Mariotti C, Giunti P. Clinical features of Friedreich's ataxia: classical and atypical phenotypes. *J Neurochem*. 2013 Aug;126 Suppl 1:103-17. doi: 10.1111/jnc.12317. PMID: 23859346.
7. Friedreich's Ataxia Research Alliance. "What is FA?" Dostępne pod adresem: <https://www.curefa.org/what-is-friedreichs-ataxia#>. (dostęp: kwiecień 2024)
8. Indelicato E, Nachbauer W, Eigentler A, et al. Onset features and time to diagnosis in Friedreich's ataxia. *Orphanet J Rare Diseases*. 2020;15:198
9. Corben LA, Collins V, Milne S, Farmer J, Musheno A, Lynch D, Subramony S, Pandolfo M, Schulz JB, Lin K, Delatycki MB; Clinical Management Guidelines Writing Group. Clinical management guidelines for Friedreich ataxia: best practice in rare diseases. *Orphanet J Rare Dis*. 2022 Nov 12;17(1):415. doi: 10.1186/s13023-022-02568-3. PMID: 36371255; PMCID: PMC9652828;
10. Anheim M., Tranchant C., Koenig M., Ataksje mózdkowe dziedziczne w sposób autosomalny recesywny, *The New England Journal of Medicine*, Tom 7, Nr 3, 2012;
11. Vankan P., Prevalence gradients of Friedreich's Ataxia and R1b haplotype in Europe co-localize, suggesting a common Palaeolithic origin in the Franco-Cantabrian ice age refuge. *JOURNAL OF NEUROCHEMISTRY*, 2013;126 (Suppl. 1). 11–20 doi: 10.1111/jnc.12215

