

14

FRIEDREICHOVA
ATAKSIJA

Friedreichova ataksija nasljedno je stanje koje utječe na živčani sustav i uzrokuje probleme s kretanjem. Osobe s ovim stanjem razvijaju poremećenu koordinaciju mišića (ataksiju) koja se s vremenom pogoršava. Ostale značajke uključuju postupni gubitak snage i osjećaja u rukama i nogama, ukočenost mišića (spastičnost) i poteškoće u govoru. Mnoge osobe imaju oblik bolesti srca koji se naziva hipertrofična kardiomiopatija. Neke razvijaju dijabetes, oslabljen vid, gubitak sluha ili abnormalnu zakrivljenost kralježnice (skoliozu). Većina osoba s Friedreichovom ataksijom znakove i simptome po prvi puta iskusi oko puberteta. Ova je bolest uzrokovana mutacijama FXN gena i nasljeđuje se u autosomno recesivnom uzorku.

Simptomi se obično počinju javljati između 5. i 15. godine života, ali se ponekad mogu pojaviti u odrasloj dobi ili čak u 75. godini.

Prvi simptom obično su poteškoće u hodu (ataksija hoda). Ataksija se postupno pogoršava i polako širi na ruke, a zatim trup. S vremenom mišići počinju slabiti i propadati, posebno u stopalima, potkoljenicama i šakama. Ostali simptomi uključuju gubitak refleksa tetiva, posebno u koljenima i gležnjevima. Često postoji postupni gubitak osjeta u udovima, koji se može proširiti i na druge dijelove tijela. Česti su i nerazgovijetan govor (dizartrija), umor i nehotični pokreti očiju (nistagmus). Većina osoba koje boluju od Friedreichove ataksije razvije skoliozu (savijanje kralježnice u jednu stranu) koja, ako je ozbiljna, može otežati disanje.

Ostali simptomi koji se mogu pojaviti uključuju bol u prsima, otežano disanje i lupanje srca. Ti su simptomi rezultat različitih oblika srčanih bolesti koji često prate Friedreichovu ataksiju, poput kardiomiopatije (povećanje srca), fibroze miokarda (stvaranje

vlaknastog materijala u mišićima srca) i zatajenja srca. Česte su i abnormalnosti srčanog ritma kao što su tahikardija (ubrzani rad srca) i srčani blok (poremećeno provođenje srčanih impulsa unutar srca). Oko 20 posto osoba s Friedreichovom ataksijom razvija intoleranciju na ugljikohidrate, a 10 posto dijabetes melitus. Neke osobe izgube sluh ili vid. Brzina napredovanja varira od osobe do osobe. Općenito, u roku od 10 do 20 godina nakon što se pojave prvi simptomi, osobe s Friedreichovom ataksijom moraju stalno koristiti invalidska kolica. Bolest može utjecati na očekivano trajanje života, a mnoge osobe s Friedreichovom ataksijom umiru u odrasloj dobi od povezane bolesti srca. Međutim, neke osobe s manje ozbiljnim simptomima Friedreichove ataksije žive puno duže, ponekad do šezdesetih ili sedamdesetih godina života.