

## АТАКСИЯ НА ФРИДРАЙХ

### Определение и честота

Атаксия на Фридрайх (АФ) е наследствено заболяване, засягащо спиноцеребеларните трактове, задните стълбци, пирамидните трактове и в по-малка степен малкия мозък и гръбначния мозък. Причинените прогресивни увреждания намират отражение в проблеми с нервната система, говора и ходенето. АФ може да индуцира сърдечни заболявания и диабет.

АФ е най-честата наследствена атаксия, среща се със заболяемост от приблизително 1 на 50 000 при бялата раса, но е изключително рядка сред субсахарните африканци и не съществува в Далечния Изток. Засяга еднакво и двата пола. Приблизително всеки 1 на 110 души е носител на патологичния ген.

### Етиология

АФ в вродено автозомно-рецесивно заболяване. Причината за заболяването е мутация в ген, кодиращ протеина фратаксин (frataxin), който е необходим за правилното функциониране на митохондриите. Самата мутация представлява разширен GAA триплет в интрон на един от генните мутантни алели в 98% от случаите. Фактът, че една мутация е отговорна за огромното мнозинство от случаите, означава, че съществува относително прост диагностичен генетичен тест за заболяването. Причинената митохондриална дисфункция води до дегенерация на нервна тъкан в гръбначния мозък, при което се засягат сензорни неврони и се нарушават движенията на крайниците. Гръбначният мозък изтънява и нервните клетки губят миелиновата си обвивка.

### Диагноза

Диагнозата се поставя на основата на подробен преглед с неврологична насоченост. Лабораторни изследвания като електромиография или мускулна биопсия могат да бъдат използвани за потвърждение. В допълнение, лекарят може да извърши и кардиологични изследвания, за да отхвърли увреда на сърцето, или проследяване на кръвната захар за ранна диагноза на диабет.

### Клинична картина

Първите симптоми се появяват най-често преди юношеството и се изразяват в нарушена координация на крайниците, дизартрия (затруднен говор), нистагъм (неволеви движения на очите с висока честота), отслабени или липсващи сухожилно-надкостни рефлексии, рефлекс на Бабински, увреда на позиционния и вибрационния усет, сколиоза (изкривяване на гръбначния стълб), вдлъбнато стъпало и пръст-чукче. Типичната клинична триада от хипорефлексия на коленните и Ахилови рефлексии, симптоми на прогресивна церебеларна дисфункция и начало преди юношеството е в повечето случаи достатъчна за диагнозата.

Освен неврологичните симптоми, съществуват и такива, които не са причинени от нервна дегенерация. Наблюдават сърдечни заболявания, които понякога са значително тежки. Нарушения на сърдечния ритъм и силата на сърдечния мускул са регистрирани при голяма част от пациентите с АФ, като най-честите симптоми са сърцебиене и задух. Захарен диабет е друго заболяване, което може да придружава АФ.

Изявата на симптомите обикновено започва между 5 и 15-годишна възраст, като развитието им е бавно и прогресивно. Долните крайници са по-засегнати. При стандартен ход на заболяването, в рамките на 8-10 години след първоначалните симптоми се стига до загуба на самостоятелната способност за ходене. В отделни случаи болестта попада в спонтанна ремисия, която може да продължи с години.

### Лечение

Към момента не съществува общоприето лечение за заболяването, терапията има симптоматичен характер и цели повлияването на възникналите проблеми.

Лечението на митохондриалната дисфункция при АФ гледа с надежда към *idebenone*, медикамент свързващ свободните радикали. Това се обуславя от факта, че фратаксиновият ген има роля при регулацията на митохондриалното желязно съдържание. Ин-витро данните предполагат, че хелаторите на желязото и антиоксидантите биха влошили заболяването. Но резултатите от проучванията показват, че *idebenone* защитава сърдечния мускул от увредата, индуцирана от желязо. Клиничните данни са все още противоречиви, като медикаментът е одобрен за прилагане в Канада, но все още се изследва в ЕС и САЩ.

Четиригодишно проследяване на пациенти, лекувани с *coenzyme Q10* и *vitamin E*, показва значимо подобрение на биоенергетиката и функцията на сърдечния и скелетните мускули. Проучванията показват положителния ефект от антиоксидантното лечение при АФ – отчита се подобрение на митохондриалната енергийна синтеза, която се свързва със забавяне на прогресията на някои симптоми и значимо подобрение на сърдечната функция. Други изследвания насочват вниманието към *L-carnitine* като обещаваща субстанция за лечението на ФА.

Ортопедични интервенции, включително хирургични намеси, могат да облекчат сколиозата, а използването на ортези и физикална терапия могат да отложат загубата на способността за ходене.

### Рехабилитация и съпътстващи грижи

Физикалната терапия има доказан ефект при овладяването на симптомите на АФ. Екип от невролог и специалисти по физикална рехабилитация и трудова терапия изготвят индивидуална програма, максимално съобразена със състоянието и възможностите на пациента.

Особен прицел на физиотерапията е поддържане способността за самостоятелно ходене. Ниско интензивни упражнения за укрепване се включват в програмата, за да се запази функционалността на горните и долните крайници и да се предпазят от обездвижване. Внимателно трябва да бъде следена изморваемостта на организма. Стабилизиращи упражнения за гърба и кръста могат да помогнат за контрола на стойката и намаляване на гръбначните изкривявания. Обучение за равновесие и координация може да бъде провеждана с помощта на визуална обратна връзка. Упражненията могат да наподобяват ежедневни дейности като преместване, лична хигиена, готвене и други. Наред с това, пациентът трябва да се приучи да избягва риска от падане. За овладяване проблемите с говора може да бъде привлечен специалист за лингвистични и орофарингеални упражнения.

Не трябва да бъде изключвано и преписването на помощни средства за придвижване в случаите, когато това ще доведе до известна степен на самостоятелност.

### Литература

- Lodi R, Tonon C, Calabrese V, Schapira AH. Friedreich's ataxia: from disease mechanisms to therapeutic interventions. *Antioxid. Redox Signal.* 8 (3–4): 438–43, 2006.
- Rustin P et al. Idebenone and reduced cardiac hypertrophy in Friedreich's ataxia; *Heart* 87(4):346-9, 2002.
- Schols L, Vorgerd M, Schillings M, Skipka G, Zange J. Idebenone in patients with Friedreich ataxia. *Neurosci Lett* 29;306(3):169-72, 2001.
- Hart PE, Lodi R, Rajagopalan B et al. Antioxidant treatment of patients with Friedreich ataxia: four-year follow-up. *Arch Neurol.* 62(4):621-6, 2005.
- Schols L, Zange J, Abele M et al. L-carnitine and creatine in Friedreich's ataxia. A randomized, placebo-controlled crossover trial. *J Neural Transm* 112(6):789-96, 2005.
- Cooper JM, Schapira AH. Friedreich's Ataxia: disease mechanisms, antioxidant and Coenzyme Q10 therapy. *Biofactors.* 2003;18(1-4):163-71
- Cater GT. Friedreich's Ataxia – Evaluation and Rehabilitation Management. National Ataxia Foundation Meeting, 2009.
- Powers W. Holding Steady: How physical therapy can help patients with Friedreich's Ataxia. *Advance* 18 (1): 26, 2007.

## МЕДИЦИНСКИ ЦЕНТЪР РАРЕДИС

### ОБУЧЕНИЕ И РЕХАБИЛИТАЦИЯ НА ХОРА С РЕДКИ БОЛЕСТИ

Електронна поща: [medical@raredis.org](mailto:medical@raredis.org)  
 Адрес за кореспонденция: ул. "Ландос" 24, ет.1,  
 Пловдив 4000  
 Телефон: 032 577 447  
 Интернет сайт: [www.raredis.org](http://www.raredis.org)

