

Friedreichova ataxie

Jedná se o nejběžnější **hereditární ataxii**. Podkladem tohoto autosomálně recesivně dědičného onemocnění je intronová expanze GAA repeatů genu X25 na **9. chromozomu**. Mutace genu způsobuje poškození funkce **frataxinu** a následný mitochondriální oxidativní stres. Patří k onemocněním **neurodegenerativním**.

Incidence

1–2/100 000 obyvatel

Klinika

Onemocnění se manifestuje nejčastěji koncem druhé poloviny první dekády života. Vzácněji byli popsáni pacienti z jiných věkových skupin.

Počátečním příznakem bývá **paleocerebelární symptomatologie**, okolím interpretovaná často pouze jako neobratnost, zhoršující se po zavření očí nebo ve tmě. První příznaky mohou být asymetrické. Postupně se zhoršuje koordinace pohybů horních končetin, je pozorován **třes**, choreiformní dyskinézy končetin či mimického svalstva, event. třes hlavy. Nález **nystagmu** a rychle se zhoršující **dysartrie**. Postiženy mohou být i ostatní hlavové nervy ve smyslu zevní anebo vnitřní oftalmoplegie, různé stupně **poruchy sluchu a zraku**.

Vyšší nervové funkce jsou většinou při orientačním vyšetření intaktní, speciální testy v některých případech prokazují kognitivní dysfunkce. Šlachosvalové reflexy končetin vyhasínají obvykle v časných stádiích onemocnění, hluboké cití může být u mladších pacientů dlouho zachováno. Pyramidový iritační jev Babinského je dobře výbavný. U Friedreichovy ataxie s **adultním** začátkem mohou být reflexy zachovány a pyramidové jevy iritační **chybět!** Taktilní a algické cití bývá zachováno, k alteraci může dojít až v pozdních stádiích nemoci, popsány byly i poruchy autonomní inervace povrchových vrstev kůže.

Kostní deformity zahrnují **pes cavus**, **kladívkovité postavení prstů**, deformity rukou a flekční kontraktury kloubů, méně často i pedes plani. Častý nález **kyfoskolióza**. Ortopedické operace nejsou přínosem, protože organismus nemusí být při postižení zadních provazců a mozečku schopen kompenzovat náhle změně těžiště těla.

Ostatní projevy

Hypertrofická kardiomyopatie s EKG změnami u 90 % pacientů s juvenilní formou. Diabetes mellitus nejčastěji až ve třetí dekádě a je obtížně kompenzovatelný inzulinem. Byly popsány i stavy hypotermie, intermitentního vomitu a poruchy ventilace.

Diagnostika

Výsledky pomocných vyšetřovacích metod jsou často patologické ale **nespecifické**. MRI vyšetření prokáže **atrofii horního úseku krční míchy** v časném stadiu onemocnění, mozeček atrofuje později.

Terapie

Intenzivní **rehabilitace**, polyvitaminózní terapie, nootropika, kognitiva. Sledování na kardiologii, endokrinologii a ortopedii. Probíhají studie s analogem koenzymu Q10 idebenonem, který podle předběžných výsledků zpomaluje progresi onemocnění a má symptomatický efekt.

Externí odkazy

- <https://www.neurologiepropraxi.cz/pdfs/neu/2007/05/04.pdf>
- <https://www.upjs.sk/public/media/7402/2013-03-07-LEKARSKE%20LISTY%20-%20Hereditarne%20a%20ziskan%C3%A9%20spinocerebellarne%20ataxie%20-%20Skovranek.pdf>

Reference

AMBLER, Zdeněk. *Základy neurologie*. - vydání. Galén, 2006. 351 s. ISBN 9788072624331.