

:: Friedreichin ataksia

Orpha number: ORPHA95

YHTEENVETO

Neurodegeneratiivinen sairaus, jossa esiintyy etenevä kävelyn ja raajojen ataksia, puheen häiriöt, nielemisvaikeudet, silmälihasten toimintahäiriöt, puuttuvat refleksit ja skolioosi sekä joskus myös kardiomyopia, diabetes ja näön ja kuulon heikkeneminen.

Oireet alkavat usein lapsuudessa tai nuoruudessa. Yleisiä ensioireita ovat kömpelyys ja ataktinen kävely, joita pyramidiradan oireet, yläraajojen ataksia ja puheen tuoton häiriöt seuraavat. Silmien liikehäiriöt, katseen kohdistamisen vaikeus ja silmävärve (nystagmus) tulevat varhain, näön menetys voi tapahtua myöhemmin. Kuulohermovika (8-39 %:lla) johtaa huonokuuloisuuteen. Älykkyyteen tauti ei vaikuta. Refleksittömyys ja syvätunnon puute liittyvät tyypillisesti tautiin. Nielemisvaikeudet ovat aluksi lieviä, mutta voivat myöhemmin johtaa tukehtumiseen syödessä tai juodessa. Skolioosin ja kampurajalan vaikeustaso vaihtelee. Sydänoireet (tavallisesti hypertrofinen kardiomyopia) kehittyvät neurologisten oireiden jälkeen eivätkä juuri aiheuta oireita. Diabetes, joka esiintyy jopa 30 %:lla, puhkeaa myöhemmin. Joillakin on virtsarakon yliaktiivisuutta. Keskimääräinen aika oireiden alkamisesta pyörätuoliin siirtymiseen kestää 15,5 vuotta (vaihteluväli 3-44 vuotta).

Tauti periytyy autosomissa peittyvästi ja aiheutuu epästabiliista GAA-toistojakson laajentumasta FXN-geenissä, joka koodaa frataksiinia. Tätä rautaa sitova proteiinia tarvitaan mitokondrioiden toiminnassa. Sen puute johtaa etenevään keskus- ja ääreishermoston vaurioon. Lyhyemmän alleelin pituus korreloi käänteisesti sekä oireiden alkamisikään että aikaan oireiden alkamisesta liikuntakyvyn heikentymiseen. Lyhyemmän alleelin pituus korreloi suoraan kardiomyopatian esiintyvyyteen.

ENMG-tutkimuksessa nähdään normaali johtumisnopeus mutta puuttuvat tai heikentyneet hermojen aktiopotentiaalit. EKG:ssä T-aalto on kääntynyt. Magneettikuvauksessa voi näkyä pikkuaivojen ja selkäytimen surkastumista. Diagnoosin varmistaa FXN-geenin mutaatio. Perinnöllisyysneuvonta on aiheellista ja sikiödiagnostiikka mahdollinen perheissä, joissa mutaatio tunnetaan.



Tautiin ei ole parantavaa hoitoa, kuntouttava hoito on moniammatillista. Fysioterapia, proteesit ja pyörätuoli auttavat aktiivisen elämäntavan ylläpidossa. Jäykkyyteen auttavat venyttelyt, lastat ja lääkkeet. Sydänsairautta hoidetaan verenhennus- ja rytmihäiriölääkkeillä sekä tahdistimilla. Diabetekseen tarvitaan yleensä insuliinia. Taudin myöhäisvaiheessa voidaan tarvita ruokintaletkua. Ennuste on parantunut, mutta elämänlaatu on vieläkin huomattavasti heikentynyt. Keskimääräinen elinikä on 40 vuotta riippuen alkamisikästä ja taudin eri komplikaatioista. Sydänsairaus ja keuhkokuume ovat pääasialliset kuolinsyyt. Taudin esiintyvyydeksi on arvioitu 1/20 000-1/50 000.

Asiantuntija:

- Prof. Katrin BÜRK

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: March 2014

Translation updated: November 2014

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

