

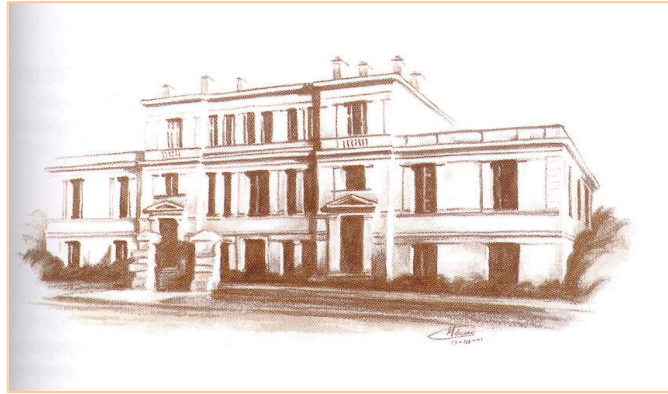
1837  
2017  
ΧΡΟΝΙΑ



ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΗ ΚΛΙΝΙΚΗ  
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ  
ΑΙΓΙΝΗΤΕΙΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ

ΜΟΝΑΔΑ ΝΕΥΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

**ΑΤΑΞΙΑ ΤΟΥ FRIEDREICH**



ΑΘΗΝΑ 2022

# ΑΤΑΞΙΑ ΤΟΥ FRIEDREICH

### **Τι είναι η αταξία του Friedreich;**

Είναι ένα κληρονομικό νόσημα του Νευρικού Συστήματος. Περιγράφηκε το 1863 από τον Γερμανό φυσικό Nikolaus Friedreich και είναι μέρος μιας ευρύτερης κατηγορίας νοσημάτων που είναι γνωστές ως «Κληρονομικές Αταξίες».

### **Πού οφείλεται ;**

Τα συμπτώματα της νόσου οφείλονται στην σταδιακή εκφύλιση (καταστροφή) κυττάρων του νευρικού συστήματος που αποτελούν την παρεγκεφαλίδα και το νωτιαίο μυελό.

### **Σε ποια ηλικία εκδηλώνεται η νόσος;**

Τα πρώτα συμπτώματα εμφανίζονται, συνήθως, στην παιδική ηλικία, μεταξύ 8 και 15 ετών. Δεν λείπουν όμως οι περιπτώσεις πιο πρώιμης εμφάνισης ή αντίθετα πολύ όψιμης, κατά την ενήλικη ζωή (μετά τα 25 χρόνια).

### **Ποια είναι τα κύρια συμπτώματά της;**

Η νόσος εμφανίζεται με ήπιο και αργό τρόπο, με ελαφρά διαταραχή στη βάδιση και στην ισορροπία και αλλοίωση της ομιλίας. Με την πάροδο του χρόνου ολοκληρώνεται η κλινική εικόνα, που συνίσταται σε:

- Αταξία, δηλαδή αδυναμία συντονισμού των κινήσεων, με αποτέλεσμα διαταραχή της ισορροπίας, αστάθεια στη βάδιση και στη στήριξη του κορμού, που επιφέρουν συχνές πτώσεις στο έδαφος
- Σπαστικότητα (μυϊκός σπασμός), που μερικές φορές μπορεί να είναι επώδυνη
- Μυϊκή αδυναμία, κυρίως των ποδιών
- Δυσαρθρία, δηλαδή δυσκολία στην ομιλία

Τα βασικά συμπτώματα μπορεί να συνοδεύονται από:

- Σκελετικά προβλήματα, όπως σκολίωση, κυφοσκολίωση, κοίλοποδία
- Καρδιολογικά προβλήματα (υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια) που μπορεί να οδηγήσουν σε καρδιακή ανεπάρκεια
- Σακχαρώδη διαβήτη

Θα πρέπει να σημειωθεί ότι η συχνότητα, η βαρύτητα και η εξέλιξη των πιο πάνω συμπτωμάτων ποικίλει από άτομο σε άτομο. Οι νοητικές λειτουργίες παραμένουν ανεπηρέαστες.

### **Πώς μεταβιβάζεται;**

Οι γονείς του αρρώστου φέρουν στο DNA τους, ένα φυσιολογικό γονίδιο και ένα παθολογικό γονίδιο της αταξίας του Friedreich. Οι ίδιοι όμως δεν νοσούν, καθώς μπορούν και λειτουργούν με το φυσιολογικό τους γονίδιο. Είναι, όπως λέγεται “υγιείς φορείς” του γονιδίου. Όταν τύχει ένα παιδί τους να κληρονομήσει το παθολογικό γονίδιο και από τον πατέρα και από τη μητέρα, αυτό υποχρεωτικά θα έχει και τα δύο του γονίδια παθολογικά και αναμένεται, το παιδί αυτό να εμφανίσει τη νόσο. Εάν πάλι, τύχει το παιδί να κληρονομήσει από

τον ένα γονέα το φυσιολογικό γονίδιο και από τον άλλον το παθολογικό, τότε το παιδί αυτό θα είναι όπως και οι γονείς του, υγιής φορέας. Τέλος ενδέχεται το παιδί να κληρονομήσει τα φυσιολογικά γονίδια των γονέων του. Σε αυτή την περίπτωση δεν είναι ούτε καν φορέας και δεν έχει πλέον καμία σχέση με τη νόσο.

Από τα παραπάνω φαίνεται ότι μία οικογένεια μπορεί να έχει ένα ή περισσότερα παιδιά με αταξία Friedreich, και άλλα υγιή. Αυτό είναι ένα, καθαρά τυχαίο φαινόμενο.

Επειδή μπορεί μεταξύ των κλινικά υγιών παιδιών άλλα να είναι υγιείς φορείς και άλλα να είναι απόλυτα υγιή, συνιστάται, σε κάθε οικογένεια με έναν τουλάχιστο πάσχοντα, να ελέγχονται με ανάλυση DNA όλα τα αδέλφια.

### **Πόσο συχνή είναι ;**

Η συχνότητα με την οποία εμφανίζεται η νόσος είναι ένας ασθενής για κάθε 25.000 άτομα του πληθυσμού. Εντυπωσιακή, ωστόσο, είναι η συχνότητα των υγιών φορέων, καθώς υπολογίζεται σε 1 φορέα για κάθε 90 ως 200 άτομα του πληθυσμού.

Αυτό σημαίνει ότι είναι σχετικά εύκολο, ένας φορέας να πανδρευτεί έναν άλλον φορέα. Γι' αυτό το λόγο, στις περιπτώσεις που έχει διαγνωσθεί με ανάλυση DNA ότι κάποιος είναι υγιής φορέας του γονιδίου της Friedreich, θα πρέπει οπωσδήποτε να ελέγχεται και ο σύντροφος με τον οποίον πρόκειται να κάνει παιδιά. Αυτό δίνει τη δυνατότητα **προγεννητικού ελέγχου**, που είναι, προς το παρόν, ο μόνος αποτελεσματικός τρόπος διακοπής μεταβίβασης της νόσου στις επόμενες γενεές.

### **Πώς γίνεται η διάγνωση;**

Το 1996 έγινε η αποκωδικοποίηση του γονιδίου της αταξίας του Friedreich (λέγεται και γονίδιο της φραταξίνης). Το γεγονός αυτό δίνει πλέον τη δυνατότητα, με την ανάλυση DNA, να εντοπίζονται επακριβώς τόσο οι πάσχοντες όσο και οι υγιείς φορείς του γονιδίου. Η ανάλυση DNA είναι

απαραίτητη, διότι έτσι μόνον μπορεί ο ιατρός να ξεχωρίσει την αταξία του Friedreich από άλλες μορφές αταξίας που οφείλονται σε διαφορετικά αίτια. Επίσης, η ανάλυση DNA επιτρέπει τη διενέργεια προγεννητικού ελέγχου στα έμβρυα που έχουν αυξημένη πιθανότητα να φέρουν το μεταλλαγμένο γονίδιο.

### **Υπάρχει θεραπεία;**

Παρότι δεν υπάρχει, προς το παρόν, ριζική θεραπεία για την αταξία Friedreich, ορισμένες θεραπευτικές πρακτικές μπορούν να βελτιώσουν τα συμπτώματα, όπως η φυσιοθεραπεία, κάποιες ορθοπεδικές επεμβάσεις για τη διόρθωση της σκολίωσης ή της παραμόρφωσης των ποδιών, η λογοθεραπεία και η αντιμετώπιση των καρδιακών προβλημάτων ή του σακχάρου, όποτε αυτό απαιτείται. Μεγάλης αξίας παρέμβαση αποτελεί η ψυχολογική υποστήριξη, τόσο για τους ίδιους τους ασθενείς, όσο και για τις οικογένειές τους.

### **Υπάρχει δυνατότητα πρόληψης;**

Όπως προαναφέρθηκε, δεν υπάρχει, προς το παρόν, αποτελεσματική θεραπεία για την αταξία Friedreich. Κατά συνέπεια, η πρόληψη αποτελεί τον μοναδικό τρόπο παρεμπόδισης μεταβίβασης της νόσου στις επόμενες γενεές. Η ανίχνευση των υγιών φορέων του γονιδίου καθίσταται πρωταρχικής σημασίας, ιδιαίτερα στις περιπτώσεις συγγένειας μεταξύ των γονέων ή κοινής καταγωγής. Αν η γενετική

ανάλυση αναδειξεί ότι και οι δύο γονείς είναι υγιείς φορείς, μπορεί στη συνέχεια να πραγματοποιηθεί προγεννητικός έλεγχος στο έμβρυο, κατά τον πρώτο μήνα της κύησης. Ο προγεννητικός έλεγχος παρέχει τη δυνατότητα στους γονείς να γνωρίζουν αν το έμβρυο έχει κληρονομήσει το γονίδιο της αταξίας Friedreich και να αποφασίσουν έγκαιρα για τη συνέχιση ή τη διακοπή της κύησης.

### **Πώς μπορεί κανείς να μάθει περισσότερα για την αταξία του Friedreich;**

Περισσότερες πληροφορίες για την αταξία του Friedreich παρέχονται στις παρακάτω ηλεκτρονικές διευθύνσεις:

- **National Ataxia Foundation**  
<http://www.ataxia.org>
- **Medline Plus – Friedreich’s ataxia**  
<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/friedreichsataxia.html>
- **Muscular Dystrophy Association**  
<http://www.mda.org/disease/fa.html>

### **Πού μπορεί να απευθυνθεί ο ενδιαφερόμενος ;**

Στη Μονάδα Νευρογενετικής , της Α΄ Νευρολογικής Κλινικής του Πανεπιστημίου Αθηνών, “Αιγινήτειο Νοσοκομείο”, λειτουργεί Ειδικό Ιατρείο καθώς και Εργαστήριο Νευρογενετικής για τη διερεύνηση των κληρονομικών νοσημάτων του νευρικού συστήματος.

Στο πλαίσιο της διερεύνησης των κληρονομικών αταξιών γίνεται κλινικός και μοριακός γενετικός έλεγχος για την **αταξία Friedreich**, αλλά και για τις συχνότερες επικρατητικές νωτιαιοπαραγκεφαλιδικές αταξίες (**SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7 και SCA17**).

## **Δομή της Μονάδας**

### **Συνυπεύθυνοι της Μονάδας Νευρογενετικής:**

Γεωργία Καραδήμα Επ. Καθηγήτρια Βιολογίας-Νευρογενετικής  
Γεώργιος Κούτσης Επ. Καθηγητής Νευρολογίας-Νευρογενετικής

### **Επιστημονικός σύμβουλος της Μονάδας Νευρογενετικής:**

Μάριος Πάνας τ. Αν. Καθηγητής Νευρολογίας -Νευρογενετικής

### **Επιστημονικοί συνεργάτες:**

Σταυρούλα Αριστείδου, Νευρολόγος  
Χρύσα Κόνιαρη, Ειδικευόμενη Νευρολόγος  
Αμαλία Μάνεση, Διοικητικός & Οικονομικός Επιστήμων

### **Υποψήφιοι Διδάκτορες:**

Χρυσούλα Καρτάνου, Βιολόγος, MSc  
Ζωή Κοντογεωργίου Βιολόγος, MSc

### **Διπλωματικοί φοιτητές μεταπτυχιακού επιπέδου :**

Αλεφάντη Ιωάννα, Ιατρός  
Παπαγιαννοπούλου Γεωργία, Ιατρός, ειδικευόμενη Νευρολόγος  
Πομώνη Στέλλα, Βιολόγος

### **Επικοινωνία:**

Υπεύθυνη επικοινωνίας: Μάνεση Αμαλία, Διοικητικός & Οικονομικός Επιστήμων  
Ώρες Επικοινωνίας: Καθημερινές 10:00π.μ με 14:00 μ.μ  
Τλφ 210 7289118,288  
emails: gkaradim@med.uoa.gr, gkoutsis@med.uoa.gr

### **Διεύθυνση**

Αιγινήτειο Νοσοκομείο, Α΄ Νευρολογική Κλινική, Μονάδα Νευρογενετικής  
Βασ. Σοφίας 74, 115 28 Αθήνα

*Έκδοση  
Μονάδας Νευρογενετικής  
Α΄ Νευρολογική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών  
Αιγινήτειο Νοσοκομείο*