

Ataksja Friedreicha – można spowolnić postęp choroby!

Osoby zmagające się z tą chorobą żyją średnio 37-38 lat. Ale pojawił się pierwszy lek, który zmienia jej przebieg.

Ataksja Friedreicha znana jest od połowy XIX wieku, jednak wciąż niewiele wiadomo, jak często występuje.

To choroba bardzo rzadka. Jej rozpowszechnienie jest zróżnicowane w poszczególnych państwach i regionach świata ze względu na różnorodność genetyczną mieszkających na danym obszarze ludzi, a to najprawdopodobniej związane jest z wcześniejszymi migracjami ludności. – *Częstość występowania ataksji Friedreicha jest bardzo różna, od ok. 1 na 20 tys. w niektórych rejonach Hiszpanii, do 1 na 200 tys., czy nawet na 300 tys. w krajach skandynawskich. Najwięcej jest jej w północnej Hiszpanii, południowej Francji, ale także np. w Irlandii* – opisuje prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, kierownik Kliniki Neurologii i Epileptologii Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie, przedstawicielka Polski w radzie służącej ocenie szpitali zajmujących się chorobami rzadkimi w Komisji Europejskiej. Ile osób chorujących na tę ataksję jest w Polsce? – *Szacujemy, że choruje ok. 150 osób. Większość prawdopodobnie wciąż nie ma postawionej właściwej diagnozy* – mówi specjalistka.

Skąd się bierze i jak objawia się ta choroba?

Ataksja Friedreicha jest chorobą genetyczną, objawy występują, gdy dziecko dziedziczy wadliwy gen od obojga rodziców. Dotyka wielu układów: nerwowego, sercowo-naczyniowego, kostnego, moczowego, a także trzustki, wzroku i słuchu.

Jest to choroba neurodegeneracyjna, której objawy wynikają z uszkodzenia komórek układu nerwowego. Te objawy to przede wszystkim ataksja chodu i kończyn, dyzartria, dysfagia, dysfunkcje ruchów gałek ocznych. Bardzo często występuje skolioza, a także zaburzenia kardiologiczne, przede wszystkim uszkodzenie serca, czyli kardiomiopatia. – *Termin „ataksja” oznacza zaburzenia równowagi i zborności ruchów. W przypadku ataksji Friedreicha zaburzenia te mają charakter postępujący, czyli z czasem stan chorego się pogarsza. Na przykład zaburzenia chodu na początku polegają na tym, że chory chodzi na szerzej rozstawionych nogach, co może dawać wrażenie chodu osoby nietrzeźwej. Potem chód staje coraz mniej sprawny, chory wymaga asysty, aż w końcu w ogóle przestaje chodzić. Dyzartria z kolei to zaburzenia mowy. Początkowo wydaje się, jakby chory mówił w skandowany sposób, akcentując każdą sylabę* – tłumaczy Profesor. Dysfagia to zaburzenia połykania. Do tego dochodzą także zaburzenia koordynacji ruchu gałek ocznych, w efekcie czego nie można czytać, nie można korzystać z wielu rzeczy wymagających oceny odległości czy skupienia wzroku w jednym miejscu. Jeśli chodzi o układ kostny – poza skoliozą – objawem jest charakterystycznie ustawiona, bardzo mocno wysklepiona (wydrążona) stopa.

Przyczyną ataksji Friedreicha jest mutacja w genie frataksyny, która powoduje, że komórki mają mniej szans na obronę przed stresem oksydacyjnym. – *Stres oksydacyjny jest sytuacją, w której permanentnie znajduje się każda komórka, ma ona jednak szereg mechanizmów, żeby się przed nim bronić. W przypadku ataksji Friedreicha, mitochondria tracą mechanizmy obronne. Między innymi odkładają nieprawidłowe, zbyt duże ilości żelaza. Konsekwencją tych zaburzeń metabolizmu komórki jest jej śmierć* – wyjaśnia prof. Kotulska-Józwiak.

Ataksja Friedreicha dotyka najczęściej bardzo młodych ludzi, większość przypadków rozpoznaje się u nastolatków, niewielka grupa zaczyna chorować później lub wcześniej. Pierwsze objawy pojawiają się najczęściej między 8. a 15. rokiem życia.

– *Najczęściej pierwszym objawem są zaburzenia równowagi i zborności ruchów, ale bywają także przypadki, że pierwszym objawem jest skolioza. Rzadziej pierwszym objawem są zaburzenia czucia czy zespół niespokojnych nóg* – ekspertka chorób rzadkich opisuje problem. Na pewnym etapie choroby do ataksji dołącza się niedowład nóg i wzmożone napięcie mięśniowe, dochodzą przykurcze. – ***Bardzo częste są postępujące zaburzenia dotyczące serca, to one właśnie powodują, iż chory na ataksję Friedreicha żyje zdecydowanie krócej niż osoba, która nie ma tej choroby*** – zaznacza Profesor. Wielu chorych ma zaburzenia oddawania moczu, częsta jest również cukrzyca, i to o dość ciężkim przebiegu. Częste są zaburzenia nerwów czaszkowych – przede wszystkim wzrokowego, czyli zaburzenia wzroku; słuchowego, czyli zaburzenia słuchu, aż do pełnej głuchoty. W późniejszych etapach choroby występują zaburzenia pamięci, nastroju. Objawom ortopedycznym towarzyszy osteoporoza; chorzy częściej niż populacja ogólna zapadają także na choroby zapalne przewodu pokarmowego.

Od pierwszych objawów do momentu, kiedy pacjent musi korzystać z wózka inwalidzkiego najczęściej mija 10 lat. Średnie przeżycie to ok. 37-38 lat.

Jest pierwszy lek, spowalnia przebieg choroby

Jak rozpoznać tę ataksję? **Diagnozę stawia się na podstawie objawów klinicznych.** – *Rozpoznanie można bardzo prawdopodobnie badając chorego i pytając o początki objawów* – mówi prof. Katarzyna Kotulska-Józwiak. **Potwierdza je badanie genetyczne.**

Od pierwszych objawów do postawienia właściwej diagnozy może minąć wiele lat. Pojawiająca się jako pierwsza skolioza, kardiomiopatia czy osłabienie mięśni mogą na początku sugerować wystąpienie innego problemu zdrowotnego. Gdy u pacjenta wystąpią objawy mogące wskazywać na ataksję Friedreicha, **niezbędne jest wykonanie badania PCR** – zidentyfikowanie mutacji w genie *FXN* (frataksyny 2), która to mutacja jest przyczyną choroby. Niewielki odsetek pacjentów, aby ostatecznie potwierdzić lub wykluczyć tę ataksję, wymaga pogłębionej diagnostyki genetycznej i wykonania dodatkowych testów, m.in. sekwencjonowania genu *FXN*.

By poprawić jakość ich życia, pacjentom potrzebne są wieloprofilowa rehabilitacja, zaopatrzenie ortopedyczne, opieka kardiologiczna. – *Mimo iż postępowanie takie poprawia jakość życia chorych, nie ma jednak wielkiego wpływu na sam proces neurodegeneracji* – podkreśla Profesor.

Do niedawna jedynym postępowaniem w przypadku diagnozy była rehabilitacja i działania objawowe, nie było żadnej możliwości skutecznego leczenia ataksji Friedreicha. Ale to właśnie się zmienia.

– *Od tego roku w Europie, od ubiegłego roku w Stanach Zjednoczonych mamy możliwość wpływu na przebieg choroby* – mówi prof. Katarzyna Kotulska-Józwiak. W grupie 6-8 tys. chorób rzadkich ogromna większość nie ma żadnej możliwości leczenia. Obecnie w dotychczas nieuleczalnej chorobie, jaką jest ataksja Friedreicha pojawiła się pierwsza możliwość leczenia o udowodnionej skuteczności. – *Tą terapią jest lek omaweloksolon. Nie wpływa on na gen frataksyny, mechanizm jego działania polega na tym, że pomaga komórce poradzić sobie ze stresem oksydacyjnym, zmniejszając uszkodzenia mitochondriów oraz stan zapalny*– tłumaczy Profesor.

Lek, jak zaznacza specjalistka, spowodował spowolnienie postępu choroby.

– *W naturalnym przebiegu ataksji Friedreicha w ciągu roku stan pacjenta pogarsza się w powszechnie używanej skali do oceny ataksji o mniej więcej 2 punkty. W badaniach klinicznych lek spowodował nie tylko zatrzymanie procesu chorobowego, ale pewną – o niemal punkt – poprawę w pierwszym roku leczenia* – opisuje specjalistka. Jest dobrze tolerowany, wydaje się także, że nieco zmniejsza ryzyko objawów kardiologicznych. Ten efekt jednak wymaga dalszych badań. Jest więc do dyspozycji pierwsze leczenie, które przez rok (w badaniach klinicznych) było w stanie zatrzymać proces chorobowy. Jak to wygląda w dłuższej perspektywie? Tego można dowiedzieć się z porównania, które było kontynuacją badania klinicznego. – *Różnica między chorymi leczonymi i nieleczonymi utrzymuje się nawet po trzech latach. Zysk z pierwszego roku leczenia, po trzech latach, nadal jest u pacjentów widoczny. Choroba co prawda postępuje, ale zdecydowanie wolniej* – mówi prof. Katarzyna Kotulska-Józwiak.

Lek jest zarejestrowany w Europie. **W UE omaweloksolon uzyskał rejestrację w lutym 2024 r.**

W Polsce rozpoczął się proces refundacyjny. Specjaliści mają nadzieję, że wkrótce lek zostanie objęty finansowaniem, stanowi bowiem jedyną terapię, która spowalnia postęp choroby.

To ważne. Dla pacjentów, ich rodzin i opiekunów wspierających chorych w walce z chorobą. Walczących o życie, chwilami bojących się jutra.

Tu można zwrócić się o pomoc w przypadku zdiagnozowania Ataksji Friedreicha:

www.rzadkiechoroby.org

www.ptchnm.org.pl,

www.fundacjafa.pl,

www.poradzialania.org,

www.fchm.pl



Materiał prasowy przygotowany przez Stowarzyszenie Dziennikarze dla Zdrowia w związku z prelekcją prof. dr hab. n. med. Katarzyny Kotulskiej-Józwiak, kierownik Kliniki Neurologii i Epileptologii Instytutu 'Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka' w Warszawie w trakcie XXIII Ogólnopolskiej Konferencji 'Polka w Europie'. Jesień 2024 r.