

ФРИДРАХОВА АТАКСИЈА



ВЕЛИЧКОВА, Н

ФАКУЛТЕТ ЗА МЕДИЦИНСКИ НАУКИ
УНИВЕРЗИТЕТ “ГОЦЕ ДЕЛЧЕВ” – ШТИП



ФА

Мускулен
Нервен систем

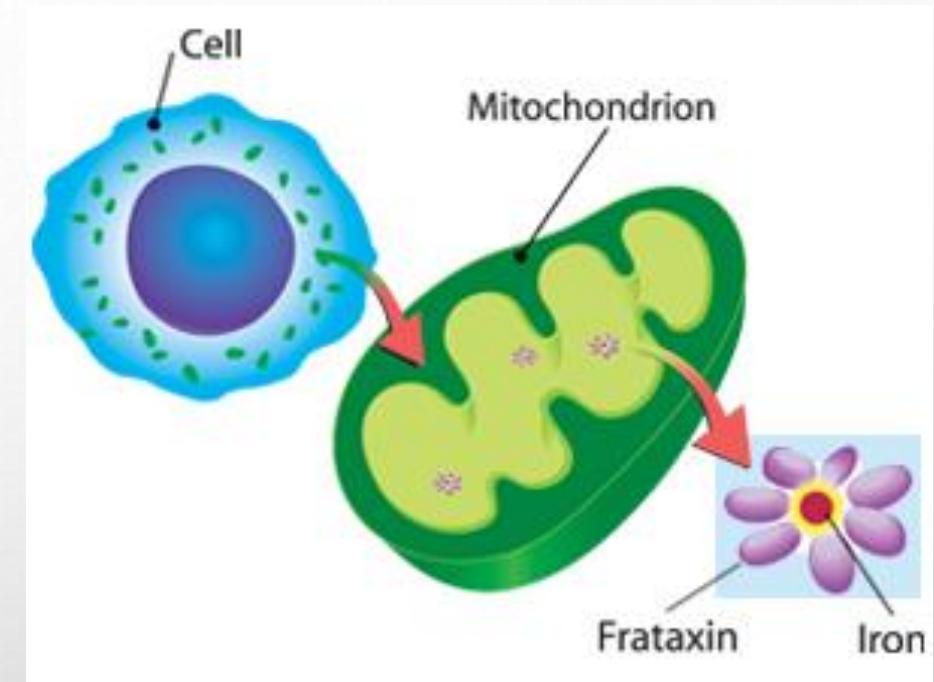
Николаус
Фридрајх. 1863

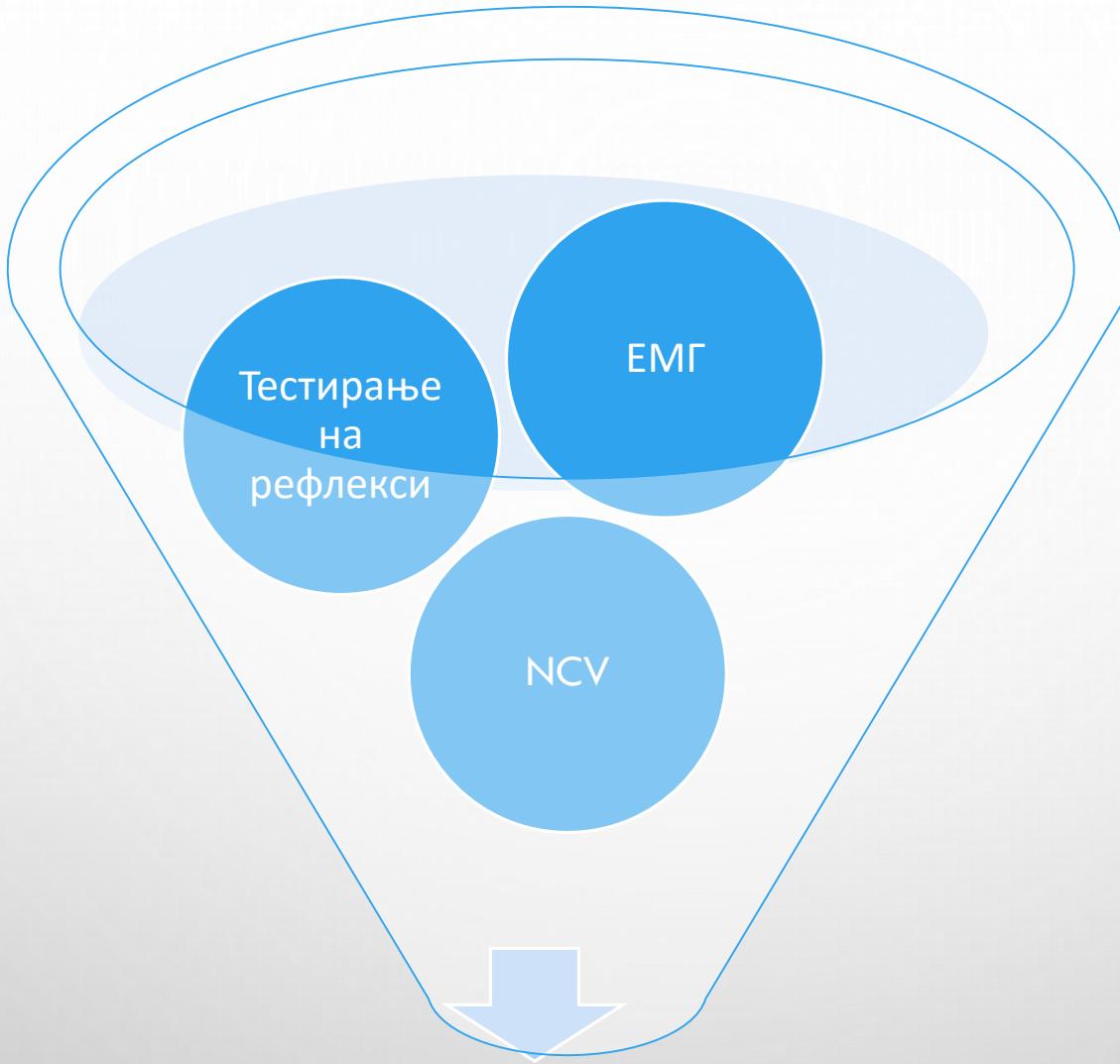
Ретки болести

Митохондријално
заболување

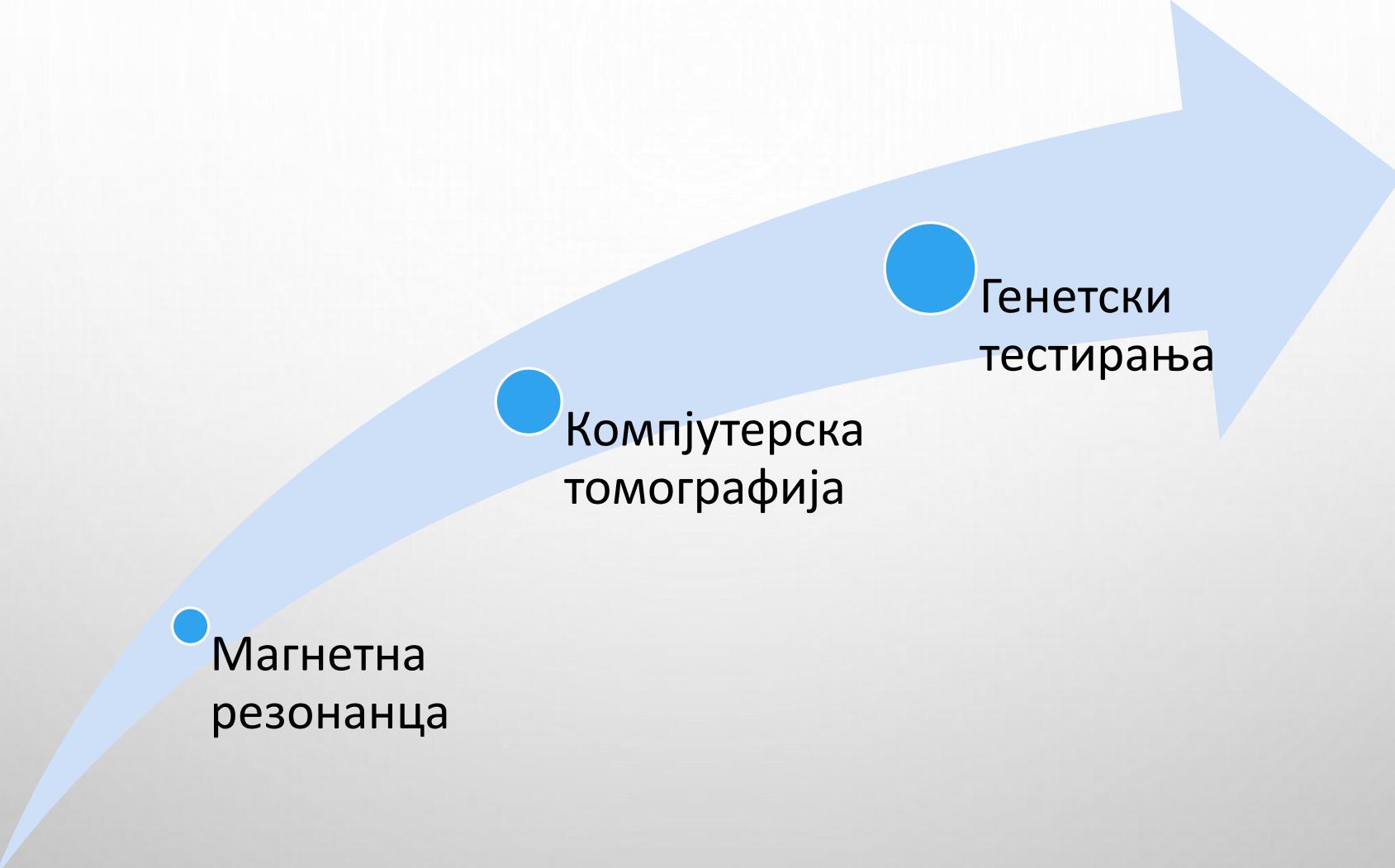
Наследно
заболување

МИТОХОНДРИЈАЛНИ ЗАБОЛУВАЊА





Невролошки



Генетски
тестирања

Компјутерска
томографија

Магнетна
резонанца

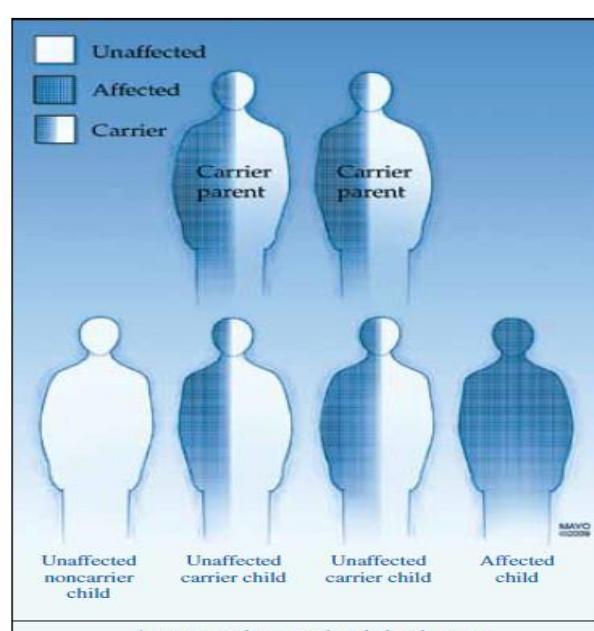


Figure 2. In an autosomal recessive disorder, 2 mutated genes are inherited, 1 from each parent. This type of disorder is usually passed on by 2 carriers. The carriers' health is rarely affected, but they have 1 mutated gene (recessive gene) and 1 normal gene (dominant gene) for the condition. Two carriers have a 25 percent chance of having an unaffected child with 2 normal genes, a 50 percent chance of having an unaffected child who also is a carrier, and a 25 percent chance of having an affected child with 2 recessive genes.



1:50.000 САД

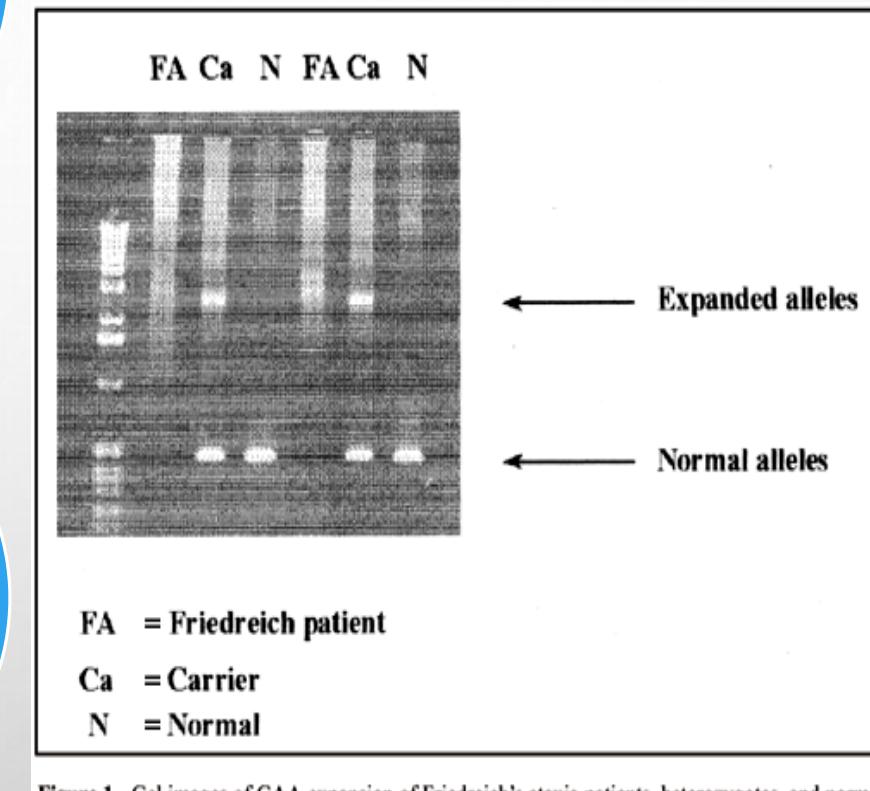


Figure 1 - Gel images of GAA expansion of Friedreich's ataxia patients, heterozygotes, and normal controls.

ПРВИЧНИ СИМПТОМИ

- ДЕТСТВО 10-15 ГОД
- МУСКУЛНА СЛАБОСТ (АТАКСИЈА)
- СРЦЕВА СЛАБОСТ
- ПЕРИФЕРЕН НЕРВЕН СИСТЕМ
- РБЕТЕН МОЗОК
- МАЛ МОЗОК (РАМНОТЕЖА)

Дегенерација и склероза со атрофија на задните фуниколи, спинокортикални и кортикални патишта

МУСКУЛНА СЛАБОСТ



СКЕЛЕТНИ АБНОРМАЛНОСТИ

кифосколиоза

Намален
развој

Фридрахови
стапала

Срцева слабост



Лево
вентрикуларна
хипертрофија

Аритмија

Нерамнотежка



Слаба
моторика



Инвалидска
количка

Дијабетес

Инсулин

Недостаток
на
p.frataksin

Nystagmus

Атрофija
на *n.opticus*

глувост

Животен век

- 30-40 год по дијагноза

• Третман

Терапија

ТРЕТМАН

Инхибитори, диуретици, бетаблокатори

Хируршки процедури

Инсулин

Коензим Q10 во комбинација со
витамин Е

Levohydroxytryptophan,
хелати

логопед

ГЕНСКА ТЕРАПИЈА

**Study of beta cells and neurons indicate incretin
analog as potential therapeutics for Friedreich's ataxia.**

Massimo Pandolfo⁴, Mariana Igoillo-Esteve⁵, Amélie Hu³,
Ewa Gurgul-Convey¹, Laila Romagueira Bichara Dos
Santos², Jonas Jean-Christophe², Decio Eizirik⁵ and
Miriam Cnop⁵

Published online before print April 8, 2015,
Neurology April 6, 2015 vol. 84 no. 14 Supplement

**A Potential New Therapeutic Approach for
Friedreich Ataxia: Induction of Frataxin
Expression With TALE Proteins**

Open

Pierre Chapdelaine^{1,2}, Zoé Coulombe^{1,2},
Amina Chikh^{1,2}, Catherine Gérard^{1,2} and Jacques
P Tremblay^{1,2}

ФИЗИКАЛНА ТЕРАПИЈА

- ПРОГРЕСИЈА/АТАКСИЈА
- РЕХАБИЛИТАЦИОНА ТЕРАПИЈА
- ЗГОЛЕМУВАЊЕ НА ФЛЕКСИБИЛНОСТ
- JOYCE R MARING AND EARLLAINE CROARKIN: IMPLICATIONS FOR PHYSICAL THERAPIST EXAMINATION PRESENTATION AND PROGRESSION OF FRIEDREICH ATAXIA, OCTOBER 2, 2007 PHYS THER. 2007; 87:1687-1696.



Аеробен фитнес со стационарен велосипед со ергометар (20 до 25 минути/ 70% до 85 % од максималната срцева фреквенција

Биомеханичко усогласување на опсегот на движење согласно
должината и функцијата на самите мускули и останатите сврзливи
ткива

•Пливање

•Грижа за стапалата и спречување на улцерација

Одржување на независноста на мобилноста



Одалки (U-Step II Walking Stabilizer)



Електромоторна количка - скутер

Инвалидска количка

- The Friedrich's Ataxia Research Alliance (FARA)
- <http://www.curefa.org/index.php>
- <http://www.fara.org.au/>



