

postižení jako skolióza, deformita nohou, kardiomyopatie. Naopak více se objevuje spastická ataxie (Lecocq et al., 2016).

Náš pacient se stanovenou very late-onset formou FA odpovídá zmiňované atypické formě. Jeho příznaky jsou lehké až středně těžké, není jasný nález neuropatie na EMG, prozatím kromě skoliózy nebyly zjištěny jiné extraneurální příznaky. Signifikanční je i pomalá progresie. Tento fenotyp mohl uniknout pozornosti a pacient by po dlouhá léta neznal svoji diagnózu. I když příznaky mohou být mírné, tak pro nemocné představují různý stupeň disability, což má pro pacienty a jejich rodiny významné socioekonomické konsekvence. Nihilismus, který provázel stanovení diagnózy FA, se nyní rozplynul v podobě nového léku, jenž může zpomalit progresi onemocnění a prodloužit období, kdy je pacient soběstačný.

O to důležitější roli hraje právě možnost genetického vyšetření pacientů, které je klí-

čové při diagnostice FA. Základní panel deseti genů pro spinocerebelární ataxie, který zachytí amplifikace tripletů GAA, potvrdí onemocnění v 96 % případů. Pokud vychází negativní, nebo byla nalezena amplifikace jenom na jedné alele, je potřeba přistoupit k sekvenování nové generace (NGS), anebo k cílené analýze genů, které odhalí bodové mutace. Některé mutace byly objeveny teprve nedávno a předpokládá se, že se mohou objevovat další. Proto pokud i přes negativní výsledek dříve provedené genetiky, klinické podezření na FA trvá, pak je důvod genetické vyšetření zopakovat. (Zumrová et Štovičková, 2024).

Pacienty po stanovení diagnózy, anebo i před vlastním genetickým vyšetřením, je nutné odeslat do specializovaného Centra pro hereditární ataxie v rámci Fakultní nemocnice v Motole, kde pak probíhá komplexní multidisciplinární péče, kterou všichni pacienti s FA potřebují.

Závěr

Friedreichova ataxie je nejčastější hereditární ataxie. Typická forma začíná v období dospívání, projevy jsou dominantně neurologické, ale postižení je i extraneurální. Má těžce progredující průběh a mladé pacienty v průběhu deseti let upoutá na invalidní vozík. Existují však i atypické formy s rozdílným fenotypem, jejichž příznaky začínají až v dospělém věku. Tito pacienti mohou často uniknout naší pozornosti a stanovení jejich diagnózy může být chybné. Proto všichni jedinci s klinickým podezřením na FA, bez ohledu na věk i aktuální disabilitu, zasluhují naši plnou pozornost a řádné vyšetření. Časně potvrzení diagnózy FA umožňuje inovativní léčbou pozitivně ovlivnit klinické projevy i kvalitu života nejen pacientů, ale i jejich potomků. Genetické vyšetření, které může indikovat každý lékař, hraje v diagnostice klíčovou roli.

LITERATURA

1. Andermann F, Nicolaus Friedreich and degenerative atrophy of the posterior columns of the spinal cord. *Can J Neurol Sci.* 1976;3(4):275-7. doi: 10.1017/s0317167100025452.
2. Bidichandani SI, Delatycki MB, Napierala M, et al. Friedreich Ataxia. In: Adam MP, Feldman J, Mirza GM, et al. *GeneReviews®*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; December 18, 1998.
3. Campuzano V, Montermini L, Moltò MD, et al. Friedreich's ataxia: autosomal recessive disease caused by an intronic GAA triplet repeat expansion. *Science.* 1996;271(5254):1423-7. doi: 10.1126/science.271.5254.1423.
4. Dayalan Naidu S, Dinkova-Kostova AT. Omaveloxolone (Skyclarys™) for patients with Friedreich's ataxia. *Trends Pharmacol Sci.* 2023;44(6):394-395. doi: 10.1016/j.tips.2023.03.005.
5. Delatycki MB, Corben LA, Maria BL. Clinical Features of Friedreich Ataxia. *J Child Neurol.* 2012;27(9):1133-1137. doi:10.1177/0883073812448230.
6. Fearon C, Lonergan R, Ferguson D, et al. Very-late-onset Friedreich's ataxia: diagnosis in a kindred with late-onset cerebellar ataxia. *Pract Neurol.* 2020;20(1):55-58. doi:10.1136/practneurol-2019-002368.
7. Keita M, McIntyre K, Rodden LN, et al. Friedreich ataxia: clinical features and new developments. *Neurodegener Dis Manag.* 2022;12(5):267-283. doi: 10.2217/nmt-2022-0011.
8. La Rosa P, Petrillo S, Turchi R, et al. The Nrf2 induction prevents ferroptosis in Friedreich's Ataxia. *Redox Biol.* 2021;38:101791. doi: 10.1016/j.redox.2020.101791.
9. Lecocq C, Charles P, Azulay JP, et al. Delayed-onset Friedreich's ataxia revisited. *Mov Disord.* 2016;31(1):62-69. doi:10.1002/mds.26382.
10. Lee A. Omaveloxolone: First Approval. *Drugs.* 2023;83(8):725-729. doi: 10.1007/s40265-023-01874-9.
11. Lynch DR, Chin MP, Boesch S, et al. Efficacy of Omaveloxolone in Friedreich's Ataxia: Delayed-Start Analysis of the MOXle Extension. *Mov Disord.* 2023;38(2):313-320. doi: 10.1002/mds.29286.
12. Lynch DR, Chin MP, Delatycki MB, et al. Safety and Efficacy of Omaveloxolone in Friedreich Ataxia (MOXle Study). *Ann Neurol.* 2021;89(2):212-225. doi: 10.1002/ana.25934.
13. Paulasová Schwabová J, Danková M. Ataxie. *Cesk Slov Neurol N.* 2018;81/114(2):131-149. doi: 10.14735/amcsnn2018131.
14. Pilotto F, Chellapandi DM, Puccio H. Omaveloxolone: a groundbreaking milestone as the first FDA-approved drug for Friedreich ataxia. *Trends Mol Med.* 2024;30(2):117-125. doi:10.1016/j.molmed.2023.12.002.
15. Rummey C, Corben LA, Delatycki MB, et al. Psychometric properties of the Friedreich Ataxia Rating Scale. *Neurol Genet.* 2019;5(6):371. doi: 10.1212/NXG.0000000000000371.
16. Vyhnálková E, Mušová Z, Zumrová A, et al. Dědičné cerebelární ataxie u dospělých. *Neurol. praxi.* 2019;20(5):344-350. doi: 10.36290/neu.2019.139.
17. Zumrová A, Štovičková L. Friedreichova ataxie. *Cesk Slov Neurol N.* 2024;6:385-401. ISSN 1803-6597.

S NÁMI SE NEZTRATÍTE

Časopis je indexován v databázi EBSCO

Využíváme systém **CrossRef**. S články můžete snadno pracovat díky jednoznačnému identifikátoru **DOI**.

