

⇒ Εάν είστε άτομο με καταγωγή από την επαρχία Πάφου έχετε υψηλή πιθανότητα να είστε φορέας της πιο συχνής μεταλλαγής που προκαλεί την αταξία του Friedreich.

⇒ Εάν σκοπεύετε να τελέσετε σύντομα γάμο ή να αποκτήσετε παιδί, σας συνιστούμε να προβείτε σε μοριακό γενετικό έλεγχο ώστε να γνωρίσετε αν είστε φορέας.

⇒ Το Υπουργείο Υγείας καλύπτει τα έξοδα της εξέτασης και ενθαρρύνει τα νεαρά ζευγάρια με καταγωγή από την επαρχία Πάφου να προβούν σε αυτό τον έλεγχο.

Πώς να προχωρήσετε για αυτή την εξέταση:

Αν θέλετε να προβείτε σε διαγνωστική γενετική εξέταση DNA, για την ανίχνευση φορέα της πιο συχνής μεταλλαγής που προκαλεί την αταξία του Friedreich μέσα στα πλαίσια του Εθνικού Προγράμματος Πρόληψης της αταξίας του Friedreich (ΕΠΠΑΦ), παρακαλώ όπως το συζητήσετε με τον ιατρό ή γυναικολόγο σας, ο οποίος θα σας ενημερώσει περαιτέρω. Αν πληροίτε τα απαραίτητα κριτήρια τότε θα σας παραπέμψει για αυτή την εξέταση.

Μπορείτε επίσης να λάβετε περισσότερες πληροφορίες από το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου.

Διεύθυνση:

Λεωφόρος Διεθνούς Αεροδρομίου 6,
Άγιος Δομέτιος, 2370 Λευκωσία.
Τηλ.: 22358600

ΕΘΝΙΚΟ

ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

ΠΡΟΛΗΨΗΣ

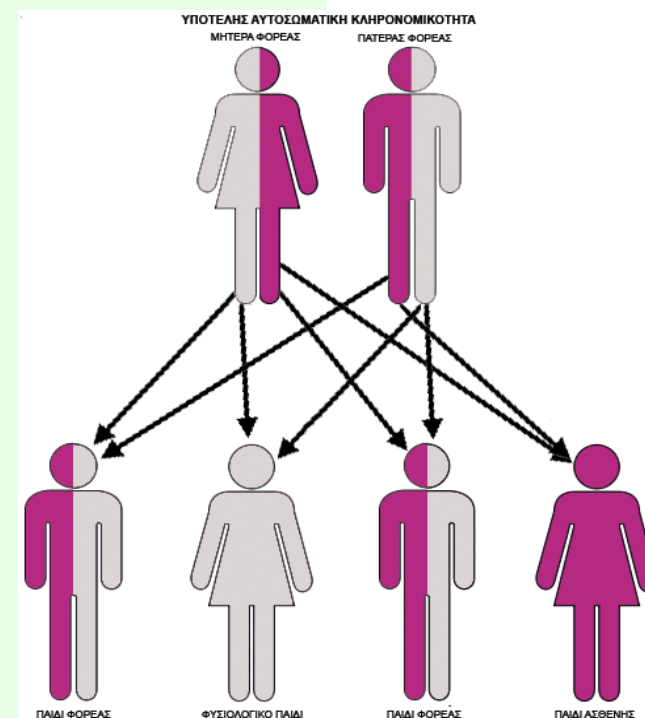
ΑΤΑΞΙΑΣ

FRIEDREICH

(ΦΡΙΤΡΑΪΧ)

Εθνικό Πρόγραμμα Πρόληψης της αταξίας Friedreich (Φρίτραϊχ)

ΕΠΠΑΦ



Υπουργείο Υγείας
&
Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου

Τι είναι η Αταξία του Friedreich:

Είναι μια κληρονομική πάθηση που επηρεάζει κυρίως τον εγκέφαλο, το νωτιαίο μυελό και τα περιφερικά νεύρα. Την έχει περιγράψει πρώτος γύρω στο 1860 ο Γερμανός Nikolaus Friedreich και από τότε φέρει το όνομα του.

Ποια είναι τα χαρακτηριστικά της:

Τα πρώτα συμπτώματα παρουσιάζονται στην εφηβική ηλικία, ή λίγο αργότερα, συνήθως μέχρι το 25^ο έτος της ζωής. Τα κύρια συμπτώματα είναι:

1. Αταξία, δηλαδή έλλειψη συντονισμού των κινήσεων με αποτέλεσμα αστάθεια στο περπάτημα. Προοδευτικά, η αστάθεια χειροτερεύει με αποτέλεσμα οι ασθενείς να καταλήγουν να χρησιμοποιούν αναπηρικό τροχοκάθισμα.
2. Αρκετά χρόνια από την έναρξη της αταξίας παρατηρείται έλλειψη συντονισμού και στις κινήσεις των χεριών.
3. Δυσarthρία, δηλαδή δυσκολία στην ομιλία που παρουσιάζεται αρκετά χρόνια μετά από την έναρξη της ασθένειας.
4. Σκελετικά προβλήματα όπως σκολίωση, κυφωσκολίωση και κοιλοποδία (μεγάλη ποδική καμάρα) παρατηρούνται πολύ συχνά.
5. Καρδιοπάθεια η οποία συνήθως είναι ελαφριάς μορφής.
6. Σακχαρώδης διαβήτης παρατηρείται στο 25 % των ασθενών.
7. Σπάνια μπορούν να παρατηρηθούν προβλήματα στην ακοή και την όραση.

Αυτά είναι τα κύρια χαρακτηριστικά της Αταξίας του Friedreich.

Πως κληρονομείται:

Η Αταξία του Friedreich κληρονομείται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο. Δύο γονείς οι οποίοι είναι φορείς και είναι απόλυτα υγιείς οι ίδιοι, έχουν 25 % πιθανότητα να γεννήσουν παιδί με την ασθένεια του Friedreich (Ίδιος τρόπος κληρονομής με τη Μεσογειακή Αναιμία).

Η συχνότητα της ασθένειας σε άλλους πληθυσμούς είναι περίπου 1 στα 50,000 άτομα και η ύπαρξη φορέων δεν είναι συχνή (1 στα 90 άτομα σε Ευρωπαϊκούς πληθυσμούς). Μετά από μελέτες στον Κυπριακό πληθυσμό (Dean et al., 1988; Zambra-Rapanicolaou et al., 2009), έχει διαπιστωθεί ότι η συχνότητα των ασθενών στην επαρχία Πάφου είναι ψηλή και η συχνότητα των φορέων είναι πολύ ψηλή (περίπου 1 στα 10 άτομα).

Πως γίνεται η διάγνωση:

Το 1996 έγινε αποκωδικοποίηση του γονιδίου της Αταξίας του Friedreich και η πιο συχνή μεταλλαγή έχει βρεθεί στο 98% των ασθενών.

Σήμερα στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου, μπορεί να γίνει διάγνωση των ασθενών και ανίχνευση των φορέων με εξέταση του γενετικού υλικού (DNA).

Τι γίνεται με θεραπεία:

Μετά τις προόδους της γενετικής και τις γνώσεις που έχουμε σήμερα, για τους παθολογικούς

μηχανισμούς που οδηγούν στην ασθένεια αυτή, έχουν προταθεί διάφορες πιθανές θεραπείες. Στο παρόν στάδιο καμιά θεραπευτική προσέγγιση δεν δίνει ικανοποιητικά ή απόλυτα ριζικά αποτελέσματα.

Μπορεί να γίνει πρόληψη:

Με την ανακάλυψη του γονιδίου της Αταξίας του Friedreich και την πιο συχνή μεταλλαγή που προκαλεί την ασθένεια, είναι δυνατή η ανίχνευση των φορέων στο γενικό πληθυσμό. Η γνωστοποίηση των φορέων, είναι σημαντική ειδικά σε άτομα που κατάγονται από την επαρχία Πάφου, όπου η συχνότητα είναι πολύ ψηλή. Όταν σε ένα ζευγάρι και οι δύο σύντροφοι είναι φορείς, υπάρχει η μεγάλη πιθανότητα του 25% να γεννήσουν παιδί με Αταξία του Friedreich. Όταν σε ένα ζευγάρι ο ένας από τους δύο συντρόφους είναι φορέας τότε δεν υπάρχει πιθανότητα γέννησης παιδιού με την Αταξία του Friedreich. Στην πρώτη περίπτωση όπου και οι δύο σύντροφοι είναι φορείς υπάρχει η δυνατότητα παροχής προγεννητικού ή προεμφυτευτικού ελέγχου.

Ποιο μέρος του Κυπριακού πληθυσμού καλύπτει το Εθνικό Πρόγραμμα Πρόληψης της Αταξίας του Friedreich (ΕΠΠΑΦ):

Το ΕΠΠΑΦ καλύπτει τα νεαρά ζευγάρια με καταγωγή από την επαρχία Πάφου που πρόκειται να παντρευτούν ή να αποκτήσουν παιδί.