رنح فريدريك (FA)

هو اضطراب وراثي نادر يؤثر على الجهاز العصبي. تم تسميته على اسم الطبيب الألماني نيكولاس فريدريك ، الذي وصف الحالة لأول مرة في عام 1863. يؤثر FA بشكل أساسي على المخيخ والأجزاء في الجهاز المسؤولة عن التوازن وتناسق الحركة، عادة ما تتطور أعراض المرض في مرحلة الطفولة أو المراهقة وتتفاقم تدريجيًا بمرور الوقت.

أسباب متلازمة فريدريك

ينتج FA عن طفرات في جين FXN ، والذي يوفر تعليمات لصنع بروتين يسمى فراتاكسين. يلعب فراتاكسين دورًا مهمًا في وظيفة الميتوكوندريا ، وهي الهياكل المنتجة للطاقة داخل الخلايا. في FA ، يؤدي جين FXN المتحور إلى انخفاض مستويات الفراتاكسين ، مما يؤدي إلى تدهور تدريجي في الخلايا العصبية.

FA هو اضطراب وراثي جسمي متنحي ، مما يعني أن الفرد المصاب يجب أن يرث نسختين من جين FXN المتحور ، واحدة من كل والد. يُطلق على الأشخاص الذين لديهم نسخة واحدة فقط من الجين المتحور حاملات ولا يصابون بالمرض. إذا كان لدى اثنين من الناقلين أطفال ، فإن كل طفل لديه فرصة بنسبة 25٪ لوراثة نسختين من الجين المتحور وتطوير FA.

أعراض FA

تختلف أعراض داء الفك الحادة من شخص لآخر ويمكن أن تتراوح من خفيفة إلى شديدة. تشمل الأعراض الأكثر شيوعًا ما يلي:

- ترنح - هذا هو أبرز أعراض المرض ويتميز بعدم ثبات المشية وصعوبة التنسيق والتوازن والرعشة.

- ضعف العضلات - يحدث هذا بسبب تنكس الخلايا العصبية التي تتحكم في حركة العضلات. يمكن أن يؤثر على الذراعين والساقين والجذع.

- صعوبات الكلام - قد يعاني الأشخاص المصابون بالذهاب من صعوبة في النطق وصعوبة في نطق الكلمات وصوت رتيب.

- مشاكل في الرؤية والسمع - يعاني بعض الأشخاص المصابين بالمرض من مشاكل في الرؤية والسمع ، مثل ضمور العصب البصري وفقدان السمع الحسي العصبي.

- تشوهات القلب - يعاني اكثر من 50% من الأشخاص المصابين بالتهاب القلب الدماغي من أمراض في القلب ، مثل اعتلال عضلة القلب الضخامي ، وهو تضخم في عضلة القلب.

التشخيص والعلاج

يمكن أن يكون تشخيص داء فريدريك أمرًا صعبًا ، حيث تتشابه الأعراض مع أعراض الاضطرابات العصبية الأخرى. يُجري الأطباء عادةً فحصًا بدنيًا شاملاً ، بما في ذلك فحوصات الأعصاب والقلب، وقد يطلبون إجراء اختبارات جينية لتأكيد التشخيص.

في الوقت الحالي ، لا يوجد علاج لـ FA ، ويركز العلاج بشكل أساسي على إدارة الأعراض وتحسين نوعية الحياة. يمكن أن يساعد العلاج الطبيعي والعلاج المهني في تحسين الحركة والتنسيق. قد يكون علاج النطق مفيدًا لمن يعانون من صعوبات في النطق. قد يشمل علاج تشوهات القلب الأدوية أو الجراحة.

لا تزال الأبحاث حول علاجات جديدة للخلل الوراثي مستمرة ، مع التركيز على تطوير العلاجات التي تزيد من مستويات الفراتاكسين أو تستهدف الخلل الجيني الأساسي.

التعايش مع FA

يمكن أن يكون التعايش مع مرض رنح فريدريك أمرًا صعبًا، سواء بالنسبة للأفراد المصابين بهذه الحالة أو عائلاتهم. مع تقدم المرض، قد يصبح التنقل والاستقلال محدودًا بشكل متزايد. قد تكون هناك حاجة إلى الأجهزة المساعدة، مثل العصي، والمشايات ، والكراسي المتحركة للمساعدة في التنقل. قد يحتاج بعض الأشخاص المصابين بالمرض إلى رعاية على مدار 24 ساعة مع تقدم المرض.

على الرغم من التحديات ، يعيش العديد من الأشخاص الذين يعانون من المرض حياة مُرضية وقادرون على الحفاظ على العلاقات ومتابعة التعليم والوظائف والمشاركة في مجتمعاتهم.

الملخص

رنح فريدريك هو اضطراب عصبي نادر ومتقدم يؤثر بشكل أساسي على المخيخ والحبل الشوكي. يحدث بسبب طفرات في جين FXN وعادة ما يظهر في مرحلة الطفولة أو المراهقة. على الرغم من عدم وجود علاج ناجح للمرض ، إلا أن العلاجات الحالية تركز على إدارة الأعراض وتحسين نوعية الحياة. تقدم الأبحاث الجارية الأمل في تطوير علاجات جديدة قد تقدم يومًا ما علاجًا أو علاجًا معدلاً للمرض.

الاعتماد: مركز العلوم العصبية