



Friedreichs ataxi

Friedreichs ataxi är en ärftlig fortskridande neurologisk sjukdom som kännetecknas av balanssvårigheter och nedsatt koordination (ataxi). Hjärtmuskeln påverkas ofta, vilket medför att många med sjukdomen får hjärtsvikt.

Friedreichs ataxi är en av de vanligaste ärftliga ataxi-sjukdomarna i västvärlden, där den förekommer hos 2–4 personer per 100 000 invånare. I Sverige får i genomsnitt två personer varje år diagnosen Friedreichs ataxi.

Symtom

Friedreichs ataxi är en sjukdom som påverkar fler organ-system än bara nervsystemet. De första sjukdomstecknen är neurologiska och yttrar sig i nedsatt balans och svårigheter att samordna muskelrörelser (ataxi). Ataxin medför även otydligt tal och sväljsvårigheter.

Sjukdomen utvecklas mycket olika hos olika personer. Symtomen börjar oftast i 10–15-årsåldern, ibland senare, och fortskrider olika snabbt. Hos en del visar sig symtomen efter 25 års ålder, och sjukdomen får då ett lindrigare förlopp.

Känslnedsättning som påverkar vibrations-, led- och beröringskänsl är vanligt, liksom domningar och pinnningar i ben och fötter. Känslsinnet för smärta och temperatur påverkas inte i samma grad.

Muskelsvaghet och ökad muskelspänning (spasticitet) i benens muskler är också vanliga. Ofrivilliga ögonrörelser och talsvårigheter är tidiga symtom. Den kognitiva förmågan påverkas inte.

Eftersom hjärtmuskeln ofta skadas är det vanligt med nedsatt hjärtfunktion, vilket med tiden påverkar två tredjedelar av alla med sjukdomen.

En tredjedel får diabetes. Andra symtom som kan tillkomma är nedsatt syn och hörsel, sväljsvårigheter, sömnapné, störningar i urinblåsan samt felställningar i fötter och snedrygg (skolios).

Orsak

Sjukdomen orsakas av förändringar i en gen som medför brist på proteinet frataxin, vilket påverkar energiomvandlingen i vissa celler och organ.

Behandling

Friedreichs ataxi går inte att bota. Vården inriktas på att behandla och lindra de olika symtomen och kompensera för funktionsnedsättningen.

Personer med Friedreichs ataxi utreds och följs upp av ett team med specialister inom olika områden där habilitering ingår. Insatserna samordnas av barn- respektive vuxen-neurolog.

Återkommande kontroller bör göras av hjärtat, blodsocker samt syn och hörsel. Hjärtsymtom och diabetes behandlas med läkemedel.

Felställningar i fötter och rygg kan behöva korrigeras. Talstörningar och sväljsvårigheter utreds och behandlas. Det är viktigt med råd och stöd av en fysioterapeut angående träning och aktiviteter för att bevara en så god funktionsnivå som möjligt. Olika hjälpmedel och anpassningar kan underlätta.

Det psykologiska och sociala stödet har stor betydelse, både för den som är sjuk och för de närstående.

Resurser

Genetisk diagnostik görs vid avdelningarna för klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Föreningen Bota FA!
- RBU, Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
- Neuro
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen. E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad i september 2021.